



CURE SMA

ESETSOROZAT-FÜZET

ÚTMUTATÓ SZÜLŐK ÉS GONDOZÓK
SZÁMÁRA

AZ SMA-DIAGNÓZISSAL KAPCSOLATOS TUDNIVALÓK ÉS TEENDŐK



Make today a
breakthrough.

Approval date 14/11/2020
P3 Approval Number HU2011145473

Kedves Szülő vagy Gondozó,

Ön azért kapta kézhez ezt az útmutatót, mert megtudta, hogy a csecsemője gerincvelői izomsorvadásban, más néven SMA-ban szenved. Ez egy ritka genetikai rendellenesség, melyről az emberek gyakran semmit sem tudnak, amíg egy családtagjuk vagy barátjuk gyermekénél diagnosztizálják.

Ez az útmutató alapot kíván nyújtani az SMA megértéséhez. A következő legfontosabb dolgok, amelyekkel tisztában kell lennie:

- Van rá gyógykezelés.
- Gyorsan kell cselekednie.

Ne várja meg az SMA jeleit. A legmegfelelőbb időpont a kezelésre akkor van, mielőtt még láthatóvá válnának a tünetek. Ha addig vár, ameddig észre nem veszi az SMA ismertetőjelének számító izomgyengeséget, abban az esetben a gyermeke már elvesztett bizonyos funkciókat, melyeket lehet, hogy soha többé nem szerezhet vissza.

Fontos, hogy azonnal lépjen kapcsolatba orvosával vagy egyéb egészségügyi szolgáltatójával, ismerje meg a lehetőségeit, és döntse el, kívánja-e, hogy gyermeke azonnal elkezdjen gyógyszert szedni, vagy egy ideig még megfigyelésre van szüksége.

Tudomásul vesszük, hogy nehéz lehet a gyors fellépés, talán mielőtt még egyáltalán teljesen értené a gyermeke betegségét. Meg tudja csinálni. A gyermeke egészsége múlik ezen.

És mi tudunk segíteni. Mi egy nonprofit érdekérvényesítő csoport vagyunk, mely az SMA-ra koncentrál. Lépjen kapcsolatba velünk, ha információra, útmutatásra és támogatásra van szüksége!



Telefonszám: +1 800 886 1762

Email cím: info@curesma.org

TARTALOM

1. Mi az az SMA?
2. Mi okozza az SMA-t?
3. Az SMA öröklődése
4. Az SMA diagnosztizálása
5. Az SMA súlyosságának megbecslése
6. Az SMA kezelése
7. Az SMA-val való együttélés
8. Források

AMIT TUDNIA KELL



Amennyiben csecsemőjét újszülöttkori szűrővizsgálat keretében diagnosztizálták, értesítse gyermekorvosát vagy egyéb egészségügyi szolgáltatóját, és ossza meg velük a vizsgálat eredményét, ha még eddig nem tette meg. Jelezze, hogy csecsemőjének sürgősen időpontra van szüksége.



Előfordulhat, hogy már megerősítést kapott arról, hogy gyermeke SMA-s, vagy még mindig a diagnózist megerősítő vérvizsgálatra vár. Amennyiben még a vérvizsgálatra vár, abban az esetben egy-két héten belül fogja megkapni az eredményt. Miközben várakozik, továbbra is gondoskodjon úgy a csecsemőjéről, mint ahogy azt azelőtt tette, hogy hallott volna az SMA lehetőségéről. Ez idő alatt, miközben gondoskodik a gyermekéről, ne tegyen semmit másféleképp, kivéve, ha szokatlan jeleket vagy tüneteket mutat.



Kérjen szakorvosi beutalót az egészségügyi szolgáltatójától. Bár nem minden esetben, de gyakran gyermekneurológushoz fogják utalni, vagyis egy olyan orvoshoz, aki a gyermekek idegrendszerére specializálódott.



Gyűjtsön több információt saját és csecsemője egészségügyi szolgáltatója számára. A Cure SMA-nál elérhető kiegészítő a jelen tájékoztatóhoz, mely gyógyászati szakembereknek készült. Ha szeretne egy példányt vagy bármilyen egyéb kérdése van, hívja a Cure SMA-t a +1 800 886 1762 telefonszámon, vagy küldjön e-mailt az info@curesma.org címre.

MI AZ AZ

SMA?

Az SMA a gerincvelő azon sejtjeit érinti, melyek az izmokat működtető jeleket küldik. Ha ezek a különleges, motoros idegsejteknek nevezett sejtek nem működnek megfelelően, az izmok rendkívüli módon elgyengülnek. Az SMA-ban szenvedő emberek számára az izomgyengeség miatt nehézséget okoz a járás, az evés, és akár még a lélegzés is.

Habár az SMA-s gyermekek korlátozott fizikai funkciókkal rendelkeznek, nincsenek csökkent szellemi képességeik. Az SMA-s gyermekek képesek gondolkodni, tanulni, illetve más emberekkel kapcsolatokat építeni.

SMA-TÍPUSOK

Előfordulhat, hogy SMA „típusokról” hall más emberektől. Az újszülöttkori SMA-szűrővizsgálat előtt a beteget gyakran csak a tünetek megjelenése után diagnosztizálták, majd pedig a tünetek első megjelenésekor betöltött életkor és a legnagyobb elért fizikai mérföldkőtől függően négy fő típusba osztották őket. Manapság mivel az újszülöttek a tünetek megjelenése előtt is diagnosztizálhatóak, az SMA diagnózisához nem mindig használják a típusokat. Ennek ellenére hasznos lehet, ha ismeri őket.

1. TÍPUS

Az SMA legsúlyosabb és leggyakoribb formája, melynek során a tünetek (mint például az „ernyedtség” vagy az alacsony izomtónus) a születés után hat hónapon belül jelentkeznek. Az 1. típusban szenvedő csecsemők nem képesek az olyan feladatok elvégzésére, mint az átfordulás vagy a segítség nélküli ülés, valamint kezelés nélkül gyakran 2 éves korukra meghalnak.

2. TÍPUS

A tünetek (mint például a mozgási funkciók késleltetett fejlődése és az izomgyengeség) 6 és 18 hónap között jelennek meg. A 2. típusú SMA-ban szenvedő gyermekek általában képesek segítség nélkül felülni, de soha nem képesek felállni és kerekesszékre van szükségük.

3. TÍPUS

18 hónapos kor után, de általában kora gyermekkorban felállított diagnózis. A 3. típusú SMA-ban szenvedő gyermekek képesek önmaguktól járni, de elveszíthetik ezen képességüket.

4. TÍPUS

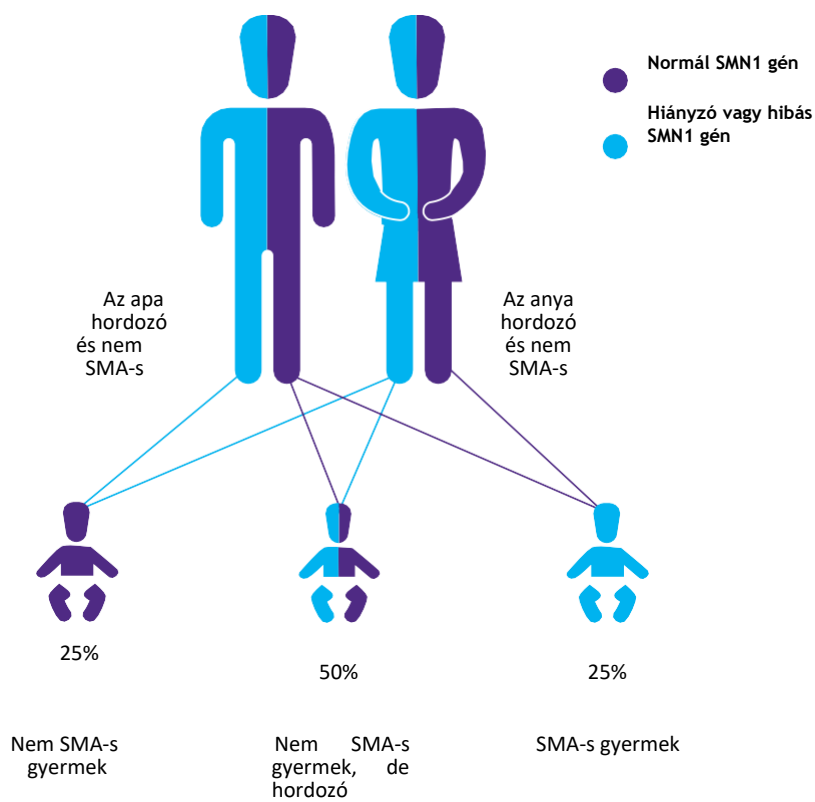
Az SMA felnőttkori és egyben legritkább formája. A tünetek (mint például az izomgyengeség, remegések vagy rángások) viszonylag enyhék. A 4. típusú SMA-ban szenvedő emberek általában teljes életet élnek, némi támogatással.

MI OKOZZA AZ SMA-T?

Az SMA egy öröklött betegség, mely szülőről gyermekre száll. Egy hiányzó vagy hibás gén, az 1. „survival motor neuron” („túlélő motoros idegsejt”) gén, más néven az SMN1 okozza.

Égészséges emberek esetében az SMN1 gén egy úgynevezett SMN-fehérjét termel, mely a motoros idegsejtek (különleges, az izmokkal kommunikáló idegsejtek) számára fontos. A fehérje nélkül a motoros idegsejtek nem működnek megfelelően és idővel elhalnak, mely az izmok elgyengüléséhez és elhalásához vezet.

AZ SMA ÖRÖKLŐDÉSE



Az SMA megközelítőleg 11 000 csecsemőből egyet érint. Megközelítőleg minden 50. amerikai hordozója a betegségnek, vagyis akkor is öröklheti a gyermekük, ha ők maguk nem szenvednek a betegségtől. Az SMA bármelyik rassz vagy nem esetében előfordulhat.

A csecsemők rendszerint mindkét szülőtől egy-egy példányt kapnak az SMN1 génből. Egy SMA-s csecsemő mindkét szülőtől hibás vagy hiányos SMN1 génkópiát örökölt.

A legtöbb SMA-s gyermek két olyan szülővel rendelkezik, akik nem szenvednek a betegségben, de hordozzák azt. Ezek a szülők rendelkeznek egy működő SMN1 génnel, de a gén második példánya hiányzik vagy hibás.

Egy SMA-s gyermek nem csökkenti annak az esélyét, hogy egy újabb gyermek nem lesz szintén beteg. Két hordozónak minden terhesség során egy-a-négyhez esélye van arra, hogy SMA-s gyermekük lesz. Az ábrán a hordozó szülők által minden gyermek születésekor átörökíthető génkombinációk láthatóak.

AZ SMA

DIAGNOSZTIZÁLÁSA

Egyes államok már 2018-ban megkezdték az újszülöttek SMA-szűrését, azzal, hogy születéskor ellenőrzik egy kis mennyiségű vérben az SMN1 gén meglétét.

Azon gyermekek szüleit, akiknek hiányzik a két SMN1 génje, értesítik arról, hogy csecsemőjük nagy valószínűséggel SMA-ban szenved. Az SMA újszülöttkori szűróvizsgálaton történt azonosítását követően az orvos elrendelhet egy vérvizsgálatot a diagnózis megerősítéséhez. Ezen vizsgálat eredménye egy-két héten belül válik elérhetővé.

A KORAI KEZELÉS JELENTŐSÉGE



Az SMA hozzáadása az újszülöttkori szűróvizsgálatokhoz nagymértékben növelte annak az esélyét, hogy a betegségben szenvedő csecsemőt korán diagnosztizálják. A szűróvizsgálatok lehetővé teszik a szülők számára, hogy megbeszélhessék az SMA-kezelést az egészségügyi szolgáltatójukkal, mielőtt jelentkeznenek csecsemőjüknél a tünetek. Ez a legjobb módja annak, hogy elkerülhetőek legyenek a komoly, vagy akár életveszélyes problémák.

Az SMA egyes tünetei, mint például a késleltetett fizikai fejlődés, hasonlítanak más betegségek tüneteire. Az újszülöttkori szűróvizsgálat nélkül előfordulhat, hogy az orvosoknak és az egyéb egészségügyi szolgáltatóknak több vizsgálatot is el kell végezniük, hogy kizárják a tünetek egyéb lehetséges okait, mielőtt megállapíthatnák, hogy SMA okozta tünetekről van szó. Mivel először a késleltetett fizikai fejlődés gyakoribb okait veszik figyelembe, a tünetek megjelenésével nem mindig van gyorsan diagnosztizálva az SMA.

Az újszülöttkori szűróvizsgálaton és az újszülött SMA-betegségét megállapító megerősítő vizsgálaton túl további vizsgálatokra lehet szükség, hogy meg lehessen becsülni a gyermek SMA-betegségének súlyosságát, illetve megállapítsák miként lehet a leghatásosabban kezelni.

AZ SMA

SÚLYOSSÁGÁNAK MEGBECSLÉSE

Több tényező is hatással lehet az SMA súlyosságára. Az egyik dolog, amit meg lehet vizsgálni, az a második „survival motor neuron” gén, vagyis az SMN2 megléte. Ez hasonló az SMN1-hez SMN1-hez, illetve az SMN1 részleges tartalékának számít. Az SMN2 nem termel annyi fehérjét, mint az SMN1. Az általa termelt fehérje mennyisége nem elegendő ahhoz, hogy megőrizze a motoros idegsejtek egészségét. Úgyhogy még akkor is, ha az SMN2 termel némi SMN-fehérjét, a motoros idegsejtek attól még elhalhatnak, az izmok pedig elgyengülhetnek



Az SMN2 tartalék gén másolatainak száma személyenként eltér. SMA-ban szenvedő emberek esetében az SMN2 a másolatok száma kapcsolatban áll a betegségük súlyosságával. Általánosságban véve minél több SMN2 másolat van, annál jobb, mivel a nagyobb számú SMN-fehérjének köszönhetően a motoros idegsejtek többet kapnak abból, amire szükségük van, hogy jeleket tudjanak küldeni az izmokba. AZ SMA-ban jelenleg elérhető kezelések arra fókuszálnak, hogy több, vagy eredeti mennyiségű fehérjét termeljen a szervezet.

A csecsemőben lévő SMN2 másolatok száma segít eldönteni, hogy az orvos azonnali kezelést, vagy egyelőre csak megfigyelést javasoljon. Ha egy csecsemő több mint négy SMN2 másolattal rendelkezik, az orvos javasolhatja, hogy a kezelés megkezdése előtt gondosan felügyeljék az állapotát. Azonban ezek az esetek rendkívül ritkák. Általában az orvos azt fogja javasolni, hogy a születést követően a lehető leghamarabb kezdjék meg a kezelést.

AZ SMA KEZELÉSE

Az SMA kezelésének két lehetséges módját tanulmányozzák a kutatók. Az SMA kezelésének egyik módja az, hogy az alapbetegség kezeléséhez a gént veszik célba és megnövelik a testben található SMN-fehérje mennyiségét. Ezeket a megközelítéseket hívják „SMN-alapú” vagy „SMN-növelő” megközelítéseknek.

További SMA kezelések vannak tesztelés alatt, klinikai vizsgálatok keretében. Az elérhető kezelésekkel és a nyílt klinikai vizsgálatokkal kapcsolatos információk gyakran változnak, ezért az a legjobb, ha megtekinti a Cure SMA honlapját, a következő címen:

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

Vagy beszéljen az egészségügyi szolgáltatójával a jelenlegi lehetőségekről, mielőtt meghozná a kezeléssel kapcsolatos végleges döntését.

Jelenleg az SMA-hoz kettő, az Egyesült Államok Élelmiszer- és Gyógyszerellenőrző Hatósága (FDA) által jóváhagyott SMN-növelő kezelés létezik. Az egyik egy injekció, mely az SMN2 gént célozza és arra sarkallja, hogy több komplett fehérjét termeljen, míg a másik egy génterápia, mely helyettesíti a hiányzó vagy megváltozott SMN1 gént. (A dokumentum 2020 januári frissítése óta az FDA befogadott egy tablettában szedhető „SMN- alapú” kezelést, és az Európai Gyógyszerügynökség befogadta a génterápiát is.)

Az egyéb kezelési formák még a klinikai vizsgálat alatt, vagy esetenként a kutatás korábbi szakaszaiban vannak, és ezek valószínűsíthetően a jövőben válnak majd csak elérhetővé. Ezen megközelítések egy része „nem-SMN” megközelítést kísérnek meg, és a test egyéb, az SMN-fehérje által érintett rendszereire, útvonalaira és folyamataira koncentrálnak. Ezen megközelítésekre példák az olyan gyógyszerek, melyek az izomerőt vagy a motoros idegsejt működését javítják.

Minél hamarabb, annál jobb

A korai kezelések jelentik a legjobb esélyt arra, hogy a gyermeke olyan egészséges maradjon, amennyire csak lehetséges.

A hiányzó vagy hibás SMN1 génből vagy a tartalék SMN2 génből származó fehérjék hiánya a „survival motor neuron”-ok gyors elhalását okozza. Kezelés nélkül a rendkívül súlyos SMA-ban szenvedő csecsemők 6 hónapos korukra a motoros idegsejtek 90%-át elveszítik.

Elhalást követően ezeket a motoros idegsejteket nem lehet pótolni. A test nem termel új motoros idegsejteket, és egy elérhető vagy kutatás alatt lévő kezelés sem fogja tudni ezt megtenni.

Ez azt jelenti, hogy a legjobb kezelés akkor lehetséges, ha azelőtt kezdik el, mielőtt a betegség jelei mutatkoznának a csecsemőnél. A cél, hogy a lehető legtöbb motoros idegsejtet lehessen megmenteni, hogy megfelelően tudjanak fejlődni a csecsemő izmai.

AZ SMA-VAL VALÓ EGYÜTTÉLÉS

Az újszülöttkori szűrővizsgálatoknak, a korai diagnózisnak és a korai kezelésnek köszönhetően számos SMA-s gyerek tud egészségesebb életet élni. Ennek ellenére időnként segítségre lehet szükségük a fizikai szükségleteket és a mindennapi tevékenységeket illetően.

Élelmiszerek és a táplálkozás

A megfelelő táplálkozás kihívást jelenthet egyes SMA-s gyermekek számára, mivel a gyengébb izmok következtében nehezebb az ételek rágása, lenyelése és emésztése.

Előfordulhat, hogy az egészségügyi szolgáltatója egy táplálkozási szakértőhöz irányítja, aki az egyéni igények alapján javaslatokat ad a gyermeke étrendjének módosítására. Ezek közé tartozhatnak a könnyen lenyelhető, puha ételek, illetve a gyomor és a nyelőcső környéki gyenge izmok által okozott savas reflux súlyosbításának elkerülése érdekében az alacsony zsírtartalmú ételek.

Adaptív eszközök

Számos támogató és segítő eszköz létezik, melyek segíthetnek az izomgyengeség okozhat napi kihívásokkal. A lehetőségekért kérdezze meg az orvosát vagy tekintse meg a Cure SMA weboldalát.

LÉLEGZÉS ÉS KÖHÖGÉS

Az SMA-s embereknek gyakran gondot jelent a mély levegővétel, vagy a légutak tisztításához elegendő erősségű köhögés. Ez azért van, mert a bordáik közötti, úgynevezett bordaközi izmaik nagyon gyengék. Ez problémát jelenthet, főleg akkor, ha a gyermeke egy olyan vírustól szenved, mely a tüdőt vagy a felső légutakat támadja, ideértve az orrot és a torkot.

Az általános javaslatok a következők:

- Beutaló egy pulmonológushoz (olyan orvoshoz, aki tüdőbetegségekre specializálódott), aki ellenőrizheti a gyermeke tüdőkapacitását.
- Köhögést segítő eszköz, mely segít gyermekének kitisztítani a légútjaiból a nyálkát, a taknyot vagy az egyéb váladékokat.
- Esetlegesen légzéstámogatás, este vagy amikor beteg a gyermeke. A kétszintű pozitív nyomásos légúti, azaz BiPaP eszközök maszkon keresztül történő, nem invazív támogatásra adnak lehetőséget.

ÚJSZÜLÖTTKORI SZŰRÉSI JEGYZÉK

A Cure SMA
újszülöttkori szűrési
jegyzéke (Newborn
Screening Registry -
NBSR)

egy online jegyzék, mely az SMA közösségünk (ideértve az érintett személyeket, családokat, orvosokat és kutatókat) segítése érdekében hoztuk létre, hogy többet megtudhassunk az SMA-ról, idővel jobban tudjuk kezelni a tüneteket, és hogy új kezeléseket tudjunk kidolgozni.

Szeretnénk, ha Ön is részt
venne ebben, amihez
látogassa meg az NBSR
weboldalát

a www.curesma.org/nbsr címen és kövesse
az utasításokat ahhoz, hogy információt biztosíthasson a
Cure SMA részére
a gyermekét illetően.

Az NBSR a Cure SMA programja. A Cure SMA az NBSR és az anyagainak kizárólagos felügyelője. Az NBSR-információk a klinikai vizsgálatok javítására és az új terápiák fejlesztésének támogatására használhatóak. Más betegségek jegyzékai hasonlóan hosszú és a sikeres múltat tudhatnak magukénak a kutatások és a klinikai vizsgálatok előmozdítását illetően.

Látogassa meg a NBSR portált a www.curesma.org/nbsr további információkhoz, illetve ha regisztrálni kívánja a gyermekét.

MEGJEGYZÉSEK

Ide jegyezheti le az esetleges kérdéseit, illetve az időpontjával kapcsolatos megjegyzéseit

Javasoljuk, hogy vigye magával ezt az útmutatót, amikor felkeresi a csecsemője egészségügyi szolgáltatóját.

Elérhető továbbá egy különálló, ehhez kapcsolódó útmutató orvosok és egyéb egészségügyi szolgáltatók számára is a www.curesma.org/care-series-booklets/ címen. Egyéb esetben hívja a Cure SMA-t a +1 800 886 1762 telefonszámon, vagy küldjön e-mailt az info@curesma.org címre.



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://www.facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://www.youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



www.linkedin.com/company/families-of-sma



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

+1 800 886 1762 · Fax +1 847 367 7623 · info@cureSMA.org · cureSMA.org

Legutóbb frissítve: 2020. január