

ضمور العضلات الشوكي (SMA)

معلومات شاملة بما في ذلك فرز حديثي الولادة، والاختبارات التشخيصية التأكيدية،
والخيارات العلاجية



أعزائي الوالدين والعائلة،

قد كشف فرز حديثي الولادة (NBS) لطفلك عن نتيجة إيجابية لاختبار ضمور العضلات الشوكي (SMA).

هذا الكتيب، بالإضافة إلى اللبوة SMALEO، سيدعمك في المرحلة الأولية من التجربة العاطفية بعد فرز حديثي الولادة (NBS) وسيقدم إجابات عن جميع أسئلتك كعائلة مصابة بضمور العضلات الشوكي (SMA). ما نوع مرض ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟ ماذا يعني هذا بالنسبة لطفلي؟ ما هي خيارات العلاج المتاحة؟ يمكنك زيارة www.smaleo.de لمزيد من المعلومات.

من المهم أن تدرك أن البدء المبكر للعلاج مهم لطفلك.

سيشرح SMALEO المرض وعلاماته/أعراضه، وسببه، بالإضافة إلى خيارات العلاج المتاحة، مما يتيح لك الوصول بسرعة إلى قرارات مهمة لطفلك بالتعاون مع المركز العصبي العضلي (NMC) المتابع للحالة.

حتى إذا كان لديك الكثير لفعله في الوقت الحالي، فحاول أن تظل هادئًا وتعرف على طفلك أكثر.

أيًا كان ما قد يحدث: داخل كل واحد منا "أسد" يساعده على الكفاح من أجل ما هو أكثر أهمية بالنسبة له في المواقف الصعبة. سنجد طريقًا للمضي قدمًا معًا.

فريق SMALEO المتابع لحالتك

المحتويات

ما هي الحاجة إلى

04 فرز حديثي الولادة (NBS)؟

05 ما هي الاختبارات التشخيصية التأكيديّة؟

06 ما الذي يمكن أن يعنيه تشخيص ضمور العضلات الشوكي بالنسبة للطفل حديث الولادة؟

06 التشخيص المبكر كفرصة

07 ما هو ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

08 ضمور العضلات الشوكي (SMA) بعبارة بسيطة

09 المرضى المصابون بضمور العضلات الشوكي

10 ما أسباب الإصابة بضمور العضلات الشوكي؟

11 هل هناك عوامل مؤثرة أخرى تلعب دوراً في الإصابة بضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

12 ما المسار السريري لمرض ضمور العضلات الشوكي؟

13 كيف يُورث ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

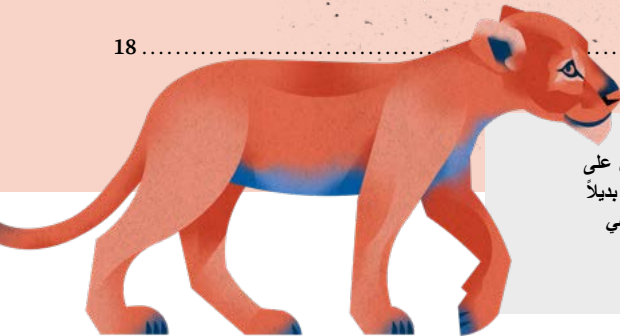
14 ما هي خيارات العلاج المتاحة؟

15 الخيارات العلاجية

16 أهم النقاط في لمحة سريعة

17 عناوين مفيدة

18 المسرد



هذا الكتيب غير مكتمل بأي حال من الأحوال. وهو يحتوي على معلومات مفيدة عن ضمور العضلات الشوكي ولكنه ليس بديلاً عن المناقشة مع طبيبك. تم إعادة إنشاء جميع الصور وهي حالات مرضى وهمية.

ما الغرض من فرز حديثي الولادة (NBS)؟

يُسهّل فرز حديثي الولادة (NBS) التشخيص المبكر للأمراض القابلة للعلاج، وبالتالي يُتيح البدء في علاج محدد في الوقت المناسب إذا تم تأكيد التشخيص المشتبه به.

فرز حديثي الولادة – خطوة بخطوة



النتيجة



التحليل



أخذ عينات الدم

يجب تأكيد أو استبعاد أي مرض يُشتبه به أثناء اختبار فرز حديثي الولادة (NBS) على الفور من خلال اختبارات المتابعة، والمعروفة أيضاً باسم الاختبارات التشخيصية التأكيدية.



ما هي الاختبارات التشخيصية التأكيدية؟

يتم التحقق من تشخيص ضمور العضلات الشوكي المشتبه به بعناية من خلال هذه الاختبارات التأكيدية ولا يبدأ العلاج إلا بمجرد تأكيد التشخيص. لا يُعتبر التشخيص مؤكداً إلا بعد أن تؤكد عينة الدم الثانية النتيجة الأولى.

الخطوة التالية: الاختبارات التشخيصية التأكيدية



النتيجة

- تشخيص مؤكد بضمور العضلات الشوكي (SMA) أو
- لم يتم تأكيد الاشتباه بالمرض



التحليل الجيني

- تحليل الجينات *SMN1* و *SMN2*



اختبارات الدم الأخرى

- الاختبارات التشخيصية التأكيدية



يقدم مقطع فيديو قصير على موقع smaleo.de بعض الرؤى حول الاختبارات التشخيصية التأكيدية.

ما الذي يمكن أن يعنيه تشخيص الإصابة بضمور العضلات الشوكي (SMA) بالنسبة للطفل حديث الولادة؟

يمكن بدء العلاج في الوقت المناسب لطفلك بمجرد تأكيد التشخيص المشتبه به أثناء الفرز. وبالتالي، قد يكون لدى معظم الأطفال الذين لا تظهر عليهم علامات المرض (بناءً على المعلومات المتاحة) فرصة للنمو الطبيعي أو شبه الطبيعي.

يتحسن تشخيص المرض لدى الأطفال الذين يعانون من علامات/أعراض مبكرة خلال فرز حديثي الولادة بشكل كبير من خلال التشخيص المبكر وبالتالي البدء المبكر للعلاج.

التشخيص المبكر كفرصة

هناك العديد من الأشياء التي ربما تختلف حاليًا عن تصورك لها قبل ولادة طفلك.

حاول أن تنظر إلى فرز حديثي الولادة على أنه فرصة، حتى إذا تم تأكيد الاشتباه في الإصابة بضمور العضلات الشوكي. لم يكن البدء المبكر للعلاج ممكنًا إلا قبل بضع سنوات.

تتوفر الآن العديد من خيارات العلاج لك ولطفلك مع تشخيص مؤكد لضمور العضلات الشوكي، كما هو موضح في الصفحة 15.

ما هو ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

ضمور العضلات الشوكي (SMA) هو مرض نادر ولكنه قابل للعلاج يظهر كضعف في العضلات. يتأثر ما يُسمى بالعصبون الحركي (الخلايا العصبية المتخصصة) في الحبل الشوكي - المسؤولة عن التحكم في الحركات - بشكل خاص لدى المرضى المصابين بمرض ضمور العضلات الشوكي.⁵⁻¹

يعني تشخيص ضمور العضلات الشوكي في البداية فقط أن جسم طفلك لا يمكنه إنتاج كميات كافية من "بروتين بقاء العصبون الحركي" (بروتين SMN) وحده، لأن جين بقاء العصبون الحركي *(SMN1)* المطلوب معيب.³⁻⁶

بروتين SMN مهم جدًا لبقاء العصبونات الحركية المسؤولة عن نقل الإشارات بين المخ والحبل الشوكي. تتلاشى هذه الأعصاب، الضرورية للتحكم في الحركة، في حالة نقص كميات كافية من بروتين SMN.⁵⁻¹

تعتمد سرعة ومدى حدوث ذلك على مدى قدرة الجسم على إنتاج بروتين SMN على الرغم من الخلل الجيني. تلعب كمية الجين الثاني المرتبط ارتباطًا وثيقًا بجين SMN1 المعيب (ما يسمى جين *SMN2*) دورًا مهمًا في هذا الصدد.

ومن المسلم به أن كل هذا معقد إلى حد ما - ولهذا السبب سنحاول شرح هذا المرض المعقد بشكل أكثر وضوحًا في الصفحات التالية.

يشرح مقطع الفيديو "التصرف بسرعة" على موقع smaleo.de النهج المتبع بعد التشخيص المبكر.



شرح ضمور العضلات الشوكي ببساطة

تنتقل الإشارات عن طريق الأعصاب المتخصصة لدى الأفراد غير المصابين. تُسمى هذه الأعصاب بالعصبون الحركي وهي ذات أهمية كبيرة للحركة: وتتمثل مهمتهم في نقل الإشارات من المخ عبر الحبل الشوكي إلى العضلات. تتحكم هذه الإشارات بدورها في حركات العضلات.

تنقل الخلايا العصبية المتخصصة (العصبون الحركي) إشارات إلى العضلات عبر الحبل الشوكي.

العصبون الحركي في المخ
يرسل الإشارات

العصبون الحركي في الحبل الشوكي
• يرسل الإشارات
• يتحكم في حركات العضلات

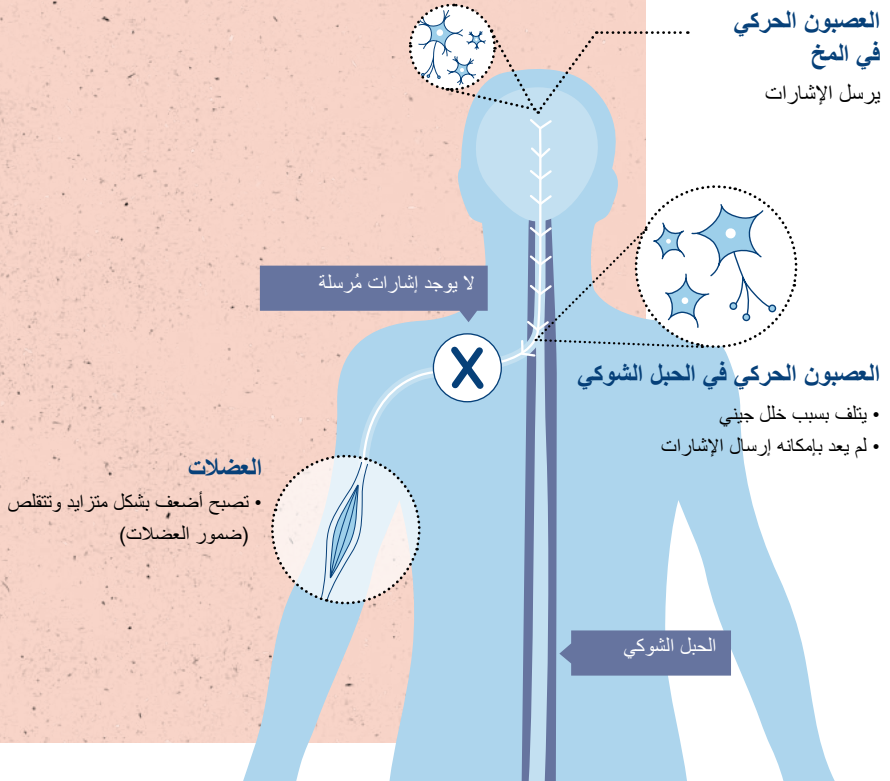
الحبل الشوكي

تحديث
حركة العضلات

المرضى المصابون بضمور العضلات الشوكي

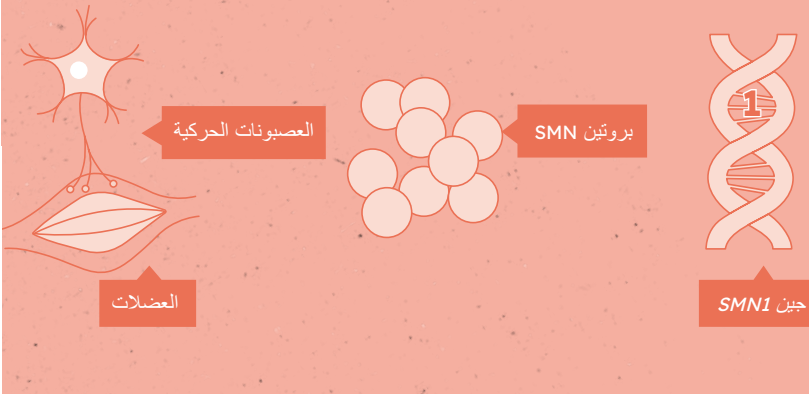
تُصاب العصبونات الحركية هذه بالضمور لدى المرضى المصابين بضمور العضلات الشوكي. لم تعد الإشارات تنتقل إلى العضلات، والتي تتقلص وتصبح أضعف بشكل متزايد. تُسمى هذه الظاهرة ضمور العضلات بلغة الطب.

يتلف العصبون الحركي لدى المرضى المصابين بضمور العضلات الشوكي، مما يؤدي بدوره إلى ضعف العضلات.

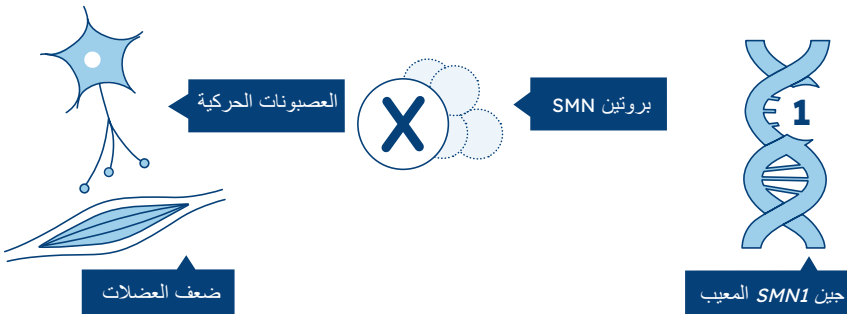


ما أسباب الإصابة بضمور العضلات الشوكي؟

يحتاج الجسم إلى بروتين يُسمى بروتين SMN لأداء الوظائف المثلى للعصبون الحركي والعضلات. يرمز SMN إلى بقاء العصبون الحركي. يتم إنتاج بروتين SMN هذا باستخدام جين *SMN1* لدى الأفراد غير المصابين.



يحدث ضمور العضلات الشوكي بسبب خلل جيني في جين *SMN1* الرئيسي، إما أن يكون غير مكتمل أو غير موجود تمامًا. وبالتالي، هناك القليل جدًا من بروتين SMN، مما يتسبب في ضمور العصبونات الحركية وإضعاف العضلات.

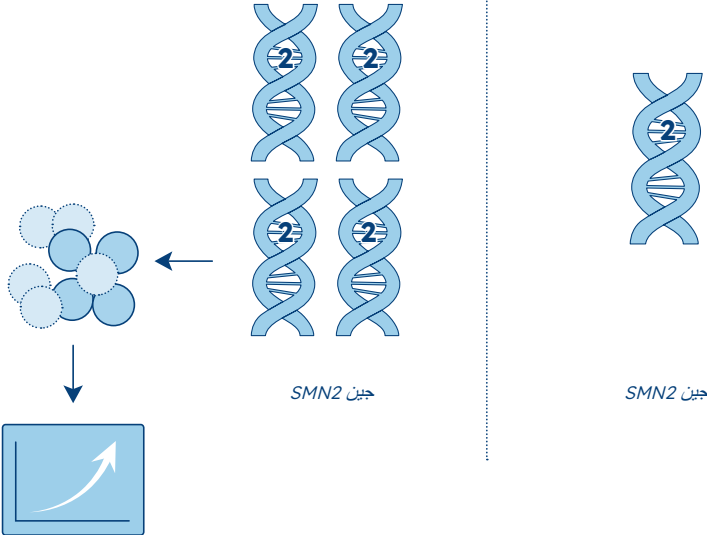


هل تلعب العوامل المؤثرة الأخرى دورًا في ضمور العضلات الشوكي؟

تعتمد الإصابة بضمور العضلات الشوكي أيضًا على عدد نسخ جين *SMN2* (الجينات المساعدة)، التي لكل شخص رقم مختلف منها. يتيح وجود العديد من نسخ جين *SMN2* تكوين المزيد من بروتين SMN ويتم تعويض خلل جين *SMN1* جزئيًا. ومع ذلك، لا يشكل جين *SMN2* إلا كميات صغيرة (حوالي 10% من بروتين *SMN* الوظيفي). وهذا يعني أنه: كلما زاد عدد نسخ *SMN2* المتاحة، كان مسار ضمور العضلات الشوكي أكثر ملاءمة.

قد تنطوي العديد من النسخ المتاحة من جين *SMN2* على مسار أكثر ملاءمة من ضمور العضلات الشوكي.

يتم تحديد عدد نسخ جين *SMN2* أثناء الاختبارات التشخيصية التأكيدية.

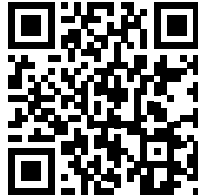


ما المسار السريري لمرض ضمور العضلات الشوكي؟

أولاً: يتبع المرض مسارًا مغايرًا لدى أفراد مختلفين. قد يسمح البدء المبكر للعلاج - حتى قبل ظهور العلامات الأولى - بنمو طفلك بشكل مناسب لعمره. العامل الحاسم هو التشخيص المبكر. يوفر فرز حديثي الولادة فرصة رائعة لمسار ملائم. تتوفر الآن خيارات علاج جيدة، والتي تم وصفها في الصفحة 15 من هذا الكتيب.

غالبًا ما يجد المرضى المصابين بضمور العضلات الشوكي الذين لم يخضعوا للعلاج صعوبة في رفع رأسهم وتحريك ذراعيهم وساقهم. قد يعجز الشخص أيضًا عن تناول الطعام بنفسه، والبلع، والتنفس، حيث قد تتأثر العديد من مجموعات العضلات بمرض ضمور العضلات الشوكي: عضلات الورك، والظهر، والكتف، بالإضافة إلى العضلات المشاركة في المضغ، والبلع، والتنفس. عادةً ما يكون ضمور العضلات في الساقين أكبر من ضمور العضلات في الذراعين في معظم الحالات.

ومع ذلك، لا يؤثر ضمور العضلات الشوكي على الخلايا العصبية الأخرى في المخ التي تحدد القدرة الذهنية للشخص. لا تتأثر حواس المريض وأفكاره وإدراكه وذكائه.



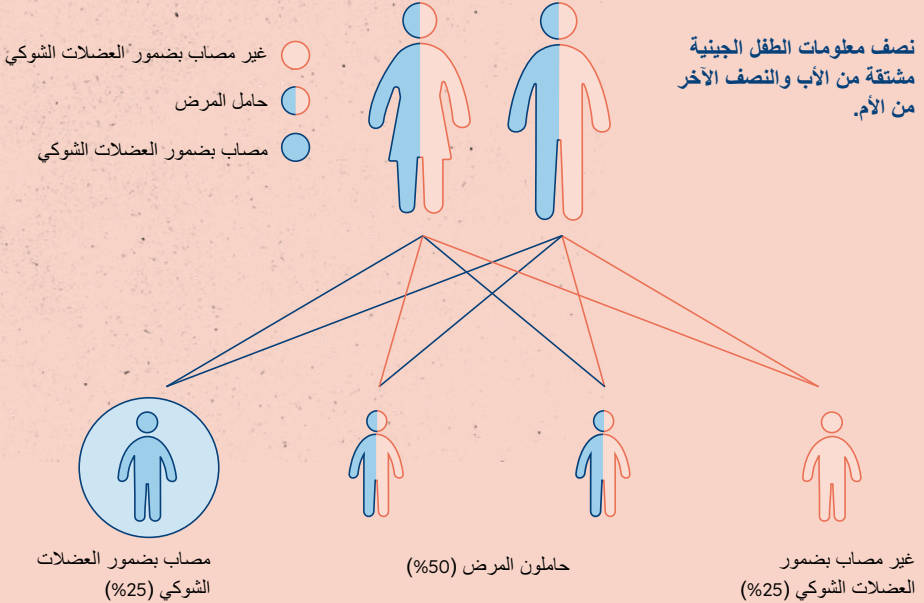
كما يتم شرح ضمور العضلات الشوكي بوضوح شديد في فيديو [Deutsche Gesellschaft] DGM für Muskelranke e.V. (الجمعية الألمانية للحتل العضلي)) على smaleo.de.

كيف يُورث ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

ضمور العضلات الشوكي ناتج عن خلل جيني أو جين مفقود.

نصف المعلومات الجينية - الجينات - مشتقة من الأب والنصف الآخر من الأم. يصاب الطفل بالمرض فقط إذا نقل كلا الوالدين النسخة المعيبة من جين *SMN1* إلى الطفل.

لماذا يحدث ذلك؟ لكل إنسان نسختان من كل جين - باستثناء جينات جنس الشخص. إذا كانت إحدى النسختين فقط معيبة، فلا يصاب الشخص المعني بالمرض حيث إنه لا يزال يمتلك الجين الآخر سليم. وبالتالي، فإن الشخص نفسه لا يُصاب بضمور العضلات الشوكي، ولكن يمكنه نقل الجين المعيب إلى نسله. يُسمى هذا الشخص "حامل المرض". في بعض الأحيان، يمكن أن يتأثر الأولاد والبنات بنفس القدر بمرض ضمور العضلات الشوكي.



ما هي خيارات العلاج المتاحة؟

يُعد العلاج المبكر لطفلك أمرًا بالغ الأهمية بمجرد تأكيد تشخيص الإصابة بضمور العضلات الشوكي. دائمًا ما تكون نقطة الاتصال الأولى بعد التشخيص هي الاختصاصي في المركز العصبي العضلي (NMC) المتابع لحالتك. يلي ذلك بحث شامل ومناقشة مفصلة مع الفريق المعالج.

الخبر السار هو أن ضمور العضلات الشوكي قابل للعلاج. تتوفر خيارات علاجية مختلفة باليات عمل مختلفة، والتي تم شرحها أدناه.

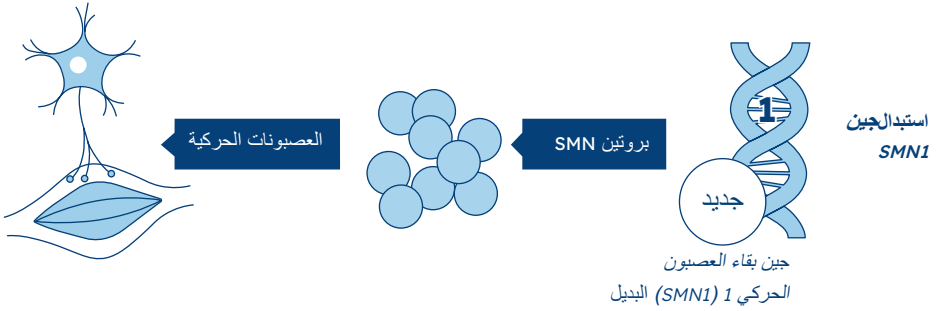


يشرح فيديو "نوعان من العلاج" على موقع smaleo.de أيضًا بوضوح النهجين العلاجين لضمور العضلات الشوكي.



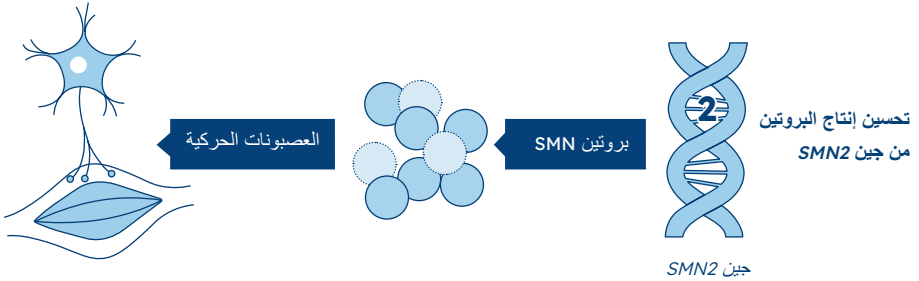
العلاج بالعقار

1. استبدال الجين الرئيسي (*SMN1*)



يحدث ضمور العضلات الشوكي بسبب خلل جيني في جين *SMN1*. يتضمن هذا النهج العلاجي استبدال جين *SMN1* المعيب بجين *SMN1* سليم عن طريق تسريب واحد. لذلك، يُعرف هذا العلاج أيضًا باسم علاج الاستبدال الجيني. سيُطلب منك البقاء على اتصال منتظم مع NMC للمتابعة بعد العلاج ومراقبة نمو طفلك.

2. تحسين إنتاج البروتين من جين *SMN2*



يختلف عدد نسخ جين *SMN2* من شخص لآخر. كلما زاد عدد نسخ جين *SMN2*، كان مسار ضمور العضلات الشوكي أكثر ملاءمة. وبالتالي، فإن الهدف من هذا النهج العلاجي هو زيادة إنتاج جين *SMN2*. تتطلب آلية العمل هذه علاجًا مؤقتًا. سيُطلب منك أيضًا البقاء على اتصال مع NMC إلى جانب مواعيد العلاج المنتظمة لمراقبة نمو طفلك.

أهم النقاط في لمحة سريعة:

- يسمح فرز حديثي الولادة بالتعرف المبكر على الأمراض التي يمكن علاجها.
- يتم تشخيص ضمور العضلات الشوكي فقط عندما تؤكد عينة دم ثانية النتيجة الأولى.
- من المهم أن نبدأ معًا إجراءات محددة بسرعة إذا تم تأكيد التشخيص. هذه فرصة رائعة للحصول على نتيجة ملائمة.
- يتبع ضمور العضلات الشوكي مسارًا سريريًا متغيرًا لدى أفراد مختلفين. التشخيص المبكر والعلاج الفوري أمران بالغان الأهمية.
- تتوفر العديد من خيارات العلاج الجيدة.



عناوين مفيدة:

مبادرة "Forschung und Therapie für SMA"

www.initiative-sma.de •

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

www.dgm.org •

Deutsche Muskelstiftung

Philipp & Freunde [Philipp and Friends] – SMA Deutschland e.V.

www.deutsche-muskelstiftung.de •

سيسعد مؤسسات رعاية المرضى أن تجعلك على اتصال بالأسر التي لديها خبرة سابقة مع ضمور العضلات الشوكي لدى أطفالهم، إذا كنت ترغب في ذلك.



يتوفر المزيد من المعلومات
بلغات مختلفة هنا:

Cure SMA

www.curesma.org •

SMA Foundation

www.smafoundation.org •

SMA Europe e.V.

www.sma-europe.eu •

فيما يلي قائمة بأهم المصطلحات المتعلقة بضمور العضلات الشوكي (SMA):

الاختبار الجيني لضمور العضلات الشوكي هو اختبار دم يحدد وجود عيب جيني في جين *SMN1* وعدد النسخ المتاحة من جين *SMN2*. قد يتم تأكيد الإصابة بضمور العضلات الشوكي المشتبه به أثناء فرز حديثي الولادة من خلال هذه الاختبارات، على سبيل المثال.

الاختبارات التشخيصية التأكيدية تتحقق من التشخيص المشتبه به أثناء فرز حديثي الولادة. التأكيد هو مرادف للتحقق. يمكن أن يؤكد الفحص المفصل لعينة دم ثانية في مختبر جيني بشري الاشتباه في الإصابة بضمور العضلات الشوكي وبالتالي تأكيد التشخيص.

بروتين بقاء العصبون الحركي (SMN) هو عنصر أساسي لبقاء العصبون الحركي. تحدد كمية بروتين SMN المتاحة صحة ووظائف العصبونات الحركية.

جين بقاء العصبون الحركي 1 (SMN1) هو المخطط لبروتين SMN، وينتج معظم بروتين SMN في الجسم. هذا الجين غائب تماماً أو معيب لدى المرضى المصابين بضمور العضلات الشوكي.

جين SMN2 يمكن أن يدعم إنتاج بروتين SMN. يمكن أن يكون لدى الإنسان ما يصل إلى أربع نسخ جينية (ونادراً ما يكون أكثر) من جين SMN2. ويُعد الرقم حاسماً في حدوث المرض وشدته لدى طفل معين.

الجينات تشبه المخططات لبروتين معين. يؤدي كل جين مهمة محددة في الجسم. تركز الجينات على المعلومات الجينية لدى كل إنسان.

الخلل الجيني يُعرّف بأنه جين معيب أو مفقود تماماً. يرجع سبب الجين المعيب إلى تغير في المادة الجينية، والتي تُسمى أيضاً طفرة. يُسمى الغياب الكامل للجين بالحدف.



الضمور يصف انخفاض الأنسجة أو فقدانها. يؤدي ضمور العضلات إلى إهدار أنسجة العضلات.

ضمور العضلات الشوكي (SMA) هو مرض عصبي عضلي وراثي نادر يؤدي إلى ضمور في العصبونات الحركية بسبب عدم كفاية مستويات بروتين بقاء العصبون الحركي (SMN). لذلك، تنتقل إشارات أقل من المخ إلى العضلات.

العصبونات الحركية هي أعصاب مهمة للحركة. وهي تنقل الإشارات من المخ عبر الحبل الشوكي إلى العضلات، والتي تحول بعد ذلك هذه المعلومات إلى حركة.

العصبية العضلية تعني: التأثير على الأعصاب والعضلات.

فرز حديثي الولادة (NBS) يتضمن فحص عينة دم حديثي الولادة التي تم الحصول عليها من الكعب أو الوريد في اليوم الثاني أو الثالث من الولادة، ويمكن أن يساعد في تحديد العديد من الأمراض الخطيرة ولكن يمكن علاجها. لقد وافقت على إجراء هذا الفرز.

المركز العصبي العضلي هو مركز علاجي متخصص لتشخيص وعلاج الاضطرابات العصبية العضلية مثل ضمور العضلات الشوكي. وقد تأسست هذه المراكز على الصعيد الوطني بناءً على مبادرة من (DGM) Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. [الجمعية الألمانية للحثل العضلي]. ويتم انتشارها في جميع أنحاء ألمانيا. قائمة مراكز العلاج:

dgm-behandlungszentren.org



يُرجى تسجيل الدخول إلى smaleo.de للحصول على مزيد من المعلومات التفصيلية والروابط المفيدة والتنزيلات.



المصادر:

1. Farrar MA and Kiernan MC. 1995;80:155–165 هاتف Lefebvre S et al. 2. Coovert DD et al. Hum Mol Genet 1997;6(8):1205–1214. 3.
 4. D'Amico A et al. Orphanet J Rare Dis. 5. Ogino S et al. Eur J Hum Genet 2004;12:1015–1023. 4 Neurotherapeutics 2015;12:290–302.
 6. Mercuri E et al. 8. Govoni A et al. Mol Neurobiol 2018;55(8):6307–6318. 7. Mendell JR et al. N Engl J Med 2017;377:1713–1722. 6 2011;6:71.
 9. Finanger E, Leach ME, Prior TW, Russman BS. 2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/> .9. al. Neuromuscular Disord 2018;28:103–15.
- (تم الاطلاع عليه في 06/2024) NBK1352/

Nuremberg | Novartis Pharma GmbH

البريد الإلكتروني الخاص بالمعلومات الطبية: medinfoemea.gtx@novartis.com | هاتف: (+49) 069 945189449