



# CURE SMA

BROSZURA Z SERII DOTYCZĄCEJ OPIEKI

PRZEWODNIK DLA RODZICÓW I OPIEKUNÓW

## CO NALEŻY WIEDZIEĆ I ZROBIĆ W ZWIĄZKU Z DIAGNOZĄ SMA

**cure**  
**SMA**

Make today a  
breakthrough.

## Drogi Rodzicu lub Opiekunie,

Prawdopodobnie otrzymujesz ten przewodnik, ponieważ dowiedziałeś(-aś) się, że Twoje dziecko ma rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Jest to rzadka choroba genetyczna, o której ludzie często nie wiedzą zbyt wiele, dopóki nie zostanie zdiagnozowana u dziecka członka rodziny lub znajomego.

Ten przewodnik zawiera podstawowe informacje na temat SMA. Oto najważniejsze rzeczy, o których warto wiedzieć:

- Jest dostępne leczenie.
- Musisz działać szybko.

Nie należy czekać na oznaki SMA. Najlepiej podjąć leczenie przed wystąpieniem objawów. Jeśli poczekaasz, aż będzie widoczne osłabienie mięśni, które jest cechą charakterystyczną SMA, Twoje dziecko utraci już pewne funkcje, których być może nigdy nie odzyska.

Ważne jest, aby natychmiast skontaktować się z lekarzem lub innym pracownikiem służby zdrowia, zapoznać się z dostępnymi opcjami i zdecydować, czy dziecko musi natychmiast rozpocząć przyjmowanie leków, czy też może być monitorowane przez pewien czas.

Zdajemy sobie sprawę, że szybkie działanie, być może jeszcze przed pełnym zrozumieniem choroby dziecka, może być wyzwaniem. Jednak jesteś w stanie to zrobić. Od tego zależy zdrowie Twojego dziecka.

A my możemy w tym pomóc. Jesteśmy organizacją non-profit, której działalność koncentruje się na SMA. Skontaktuj się z nami, aby uzyskać informacje, wskazówki i wsparcie.



**Telefon: 800-886-1762**

**E-mail: [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org)**

1. Czym jest SMA?
2. Co powoduje SMA?
3. Jak jest przekazywane SMA
4. Diagnozowanie SMA
5. Przewidywanie nasilenia SMA
6. Leczenie SMA
7. Życie z SMA
8. Zasoby

## CO NALEŻY TERAZ ZROBIĆ



Jeśli u Twojego dziecka zdiagnozowano chorobę podczas badania przesiewowego noworodka, skontaktuj się ze swoim pediatrą lub innym pracownikiem służby zdrowia i udostępnij wyniki badań, jeśli jeszcze tego nie zrobiłeś(-aś). Powiedz, że musisz pilnie umówić dziecko na wizytę.



Być może masz już potwierdzenie, że Twoje dziecko ma SMA, lub czekasz na badanie krwi, które potwierdzi diagnozę. Jeśli czekasz na badanie krwi, uzyskanie wyników może potrwać od jednego do dwóch tygodni. W tym czasie nadal opiekuj się dzieckiem, tak jak to robiłeś(-aś), zanim dowiedziałeś(-aś) się, że u dziecka może występować SMA. W tym czasie nie należy podejmować żadnych innych czynności związanych z opieką nad dzieckiem, chyba że wystąpią jakieś nietypowe oznaki lub objawy.



Poproś swojego lekarza o skierowanie do specjalisty. Często, choć nie zawsze, pacjent otrzymuje skierowanie do neurologa dziecięcego – lekarza specjalizującego się w chorobach układu nerwowego u dzieci.



Uzyskaj więcej informacji dla siebie i pracowników służby zdrowia opiekujących się Twoim dzieckiem. Dodatek do tej broszury, przeznaczony dla pracowników służby zdrowia, można uzyskać od organizacji Cure SMA. Aby otrzymać egzemplarz lub zadać jakiegokolwiek pytania, zadzwoń do Cure SMA pod numer 800 886 1762 lub wyślij e-maila na adres [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org).



# CZYM JEST SMA?

SMA wpływa na komórki w rdzeniu kręgowym, które wysyłają sygnały do mięśni, aby te pracowały. Gdy te specjalne komórki, zwane neuronami ruchowymi, nie funkcjonują prawidłowo, mięśnie stają się bardzo słabe. Osoby z SMA mogą mieć trudności z chodzeniem, jedzeniem, a nawet oddychaniem z powodu osłabienia mięśni.

Chociaż dzieci z SMA mają ograniczoną sprawność fizyczną, nie są upośledzone intelektualnie. Dzieci z SMA mogą normalnie myśleć, uczyć się i nawiązywać relacje z innymi ludźmi.

## TYPY SMA

Czasami można usłyszeć o „typach” SMA. Przed pojawieniem się badań przesiewowych u noworodków w kierunku SMA pacjentom często stawiano diagnozę dopiero po wystąpieniu objawów, a następnie dzielono ich na cztery główne typy w zależności od wieku, w którym pojawiły się pierwsze objawy, i najwyższego osiągniętego poziomu rozwoju fizycznego. Obecnie, gdy można diagnozować noworodki przed wystąpieniem objawów, nie zawsze w diagnostyce SMA wykorzystuje się typy SMA. Niemniej jednak ich znajomość może być przydatna.

### TYP 1

Najcięższa i najczęstsza postać SMA, której objawy (takie jak „zwiotczenie” lub słabe napięcie mięśniowe) pojawiają się w ciągu sześciu miesięcy po urodzeniu. Dzieci z SMA typu 1 nie potrafią samodzielnie wykonywać takich czynności, jak przewracanie się z boku na bok czy siadanie, i jeśli nie są leczone, często umierają przed ukończeniem drugiego roku życia.

### TYP 2

Początek objawów (takich jak opóźnienie rozwoju umiejętności motorycznych i osłabienie mięśni) występuje między 6 a 18 miesiącem życia. Dzieci z SMA typu 2 zazwyczaj potrafią siedzieć bez pomocy, ale nigdy nie są w stanie stać i wymagają wózka inwalidzkiego.

### TYP 3

Rozpoznanie po 18 miesiącu życia, ale zwykle we wczesnym dzieciństwie. Dzieci z SMA typu 3 są w stanie chodzić samodzielnie, ale mogą utracić tę zdolność.

### TYP 4

Jest to postać SMA występująca u dorosłych i jest ona najrzadsza. Objawy (takie jak osłabienie mięśni, drżenie lub skurcze) są stosunkowo łagodne. Osoby z SMA typu 4 zazwyczaj żyją pełnią życia przy pewnym wsparciu.

SMA jest chorobą dziedziczną, która jest przekazywana z rodziców na dzieci.

Przyczyną choroby jest brak lub uszkodzenie genu przetrwania neuronu ruchowego 1 (SMN1).

U zdrowych ludzi gen SMN1 wytwarza białko zwane białkiem SMN, które jest ważne dla neuronów ruchowych (specjalnych komórek nerwowych, które komunikują się z mięśniami). Bez tego białka neurony ruchowe nie działają prawidłowo i w końcu obumierają, co prowadzi do osłabienia i obumierania mięśni.

## CO POWODUJE

## SMA?

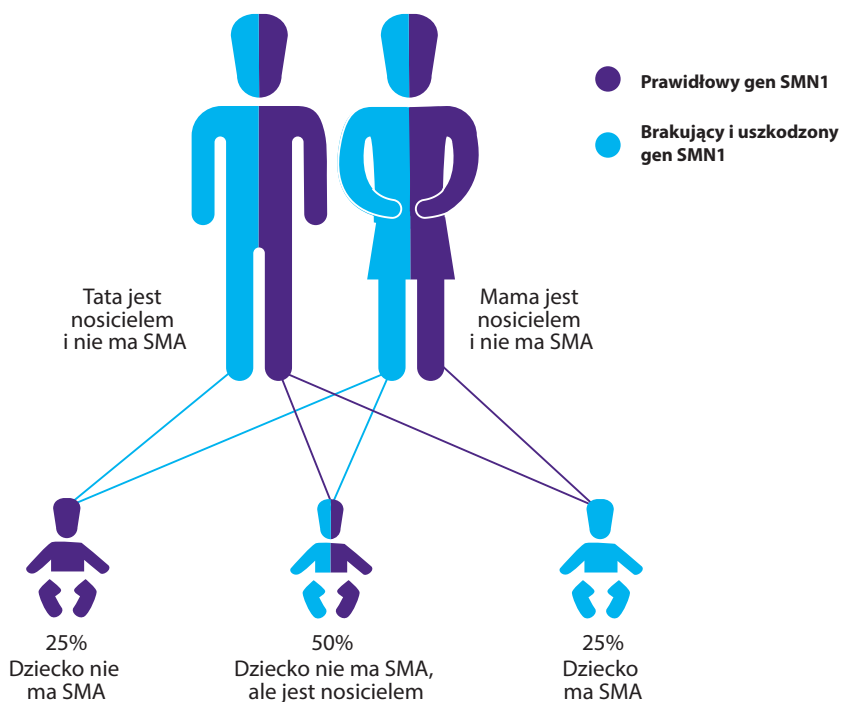
## JAK JEST PRZEKAZYWANE SMA

SMA występuje u około jednego na 11 000 dzieci. Mniej więcej jeden na 50 Amerykanów jest nosicielem tej choroby, co oznacza, że może ją przekazać swoim dzieciom, nawet jeśli sam nie jest chory. SMA może dotyczyć osób każdej rasy i płci.

Dzieci zazwyczaj otrzymują dwie kopie genu SMN1 – po jednej od każdego z rodziców. Dziecko z SMA otrzymało brakujące lub wadliwe kopie genu SMN1 od obojga rodziców.

Większość dzieci z SMA ma dwoje rodziców, u których nie występuje ta choroba, ale są oni jej nosicielami. Rodzice ci mają jeden funkcjonujący gen SMN1, ale nie mają drugiej kopii tego genu lub funkcjonuje on nieprawidłowo.

Urodzenie jednego dziecka z SMA nie zmniejsza ryzyka urodzenia kolejnego dziecka z tym schorzeniem. Gdy oboje rodziców są nosicielami, w przypadku każdej ciąży występuje 25-procentowe prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z SMA. Ilustracja przedstawia możliwe kombinacje genów, które rodzice-nosiciele mogą przekazywać za każdym razem, gdy mają dziecko.



# DIAGNOZOWANIE

## SMA

W 2018 r. rozpoczęto badania noworodków w kierunku SMA, polegające na sprawdzeniu niewielkiej ilości krwi po urodzeniu pod kątem obecności genów SMN1. Rodzice dzieci, u których brakuje dwóch genów SMN1, otrzymują informację, że ich dzieci prawdopodobnie cierpią na SMA. Po stwierdzeniu SMA w badaniu przesiewowym noworodka lekarze mogą zlecić badanie krwi w celu potwierdzenia diagnozy. Uzyskanie wyników może potrwać od jednego do dwóch tygodni.

## ZNACZENIE WCZESNEGO LECZENIA

Liliana Grace urodziła się z SMA. W wieku 12 dni rozpoczęła leczenie preparatem SPINRAZA w ramach badań klinicznych. Obecnie ma 2 lata i osiągnęła wszystkie etapy rozwoju, jakich oczekuje się od dziecka w jej wieku. „Nie należy zwlekać z podjęciem leczenia. Ma to kluczowe znaczenie dla przebiegu choroby”.

– Denise, matka Liliany Grace



Uwzględnienie SMA w badaniach przesiewowych noworodków znacznie zwiększyło szanse na wczesne zdiagnozowanie choroby u dziecka. Testy przesiewowe pozwalają rodzicom porozmawiać z lekarzami o leczeniu SMA zanim u dziecka wystąpią objawy. Jest to najlepszy sposób zapobiegania poważnym, a nawet zagrażającym życiu problemom.

Niektóre z objawów SMA, takie jak opóźnienia w rozwoju fizycznym, są podobne do objawów innych schorzeń. Bez badania przesiewowego u noworodka lekarze i inni pracownicy służby zdrowia mogą być zmuszeni do wykonania wielu badań w celu wykluczenia innych możliwych przyczyn tych objawów, zanim stwierdzą, że są one spowodowane SMA. Ponieważ zwykle najpierw rozważa się bardziej powszechne przyczyny opóźnień w rozwoju fizycznym, SMA nie zawsze jest szybko diagnozowane w momencie wystąpienia objawów.

Oprócz badań przesiewowych u noworodków i testów potwierdzających, które pozwalają stwierdzić, że dziecko ma SMA, można wykonać dodatkowe badania w celu określenia, jak poważna jest postać SMA u dziecka i ustalenia najlepszego sposobu leczenia.

# PRZEWIDYWANIE NASILENIA SMA

Na ciężkość przebiegu SMA wpływa kilka czynników. Jednym z nich jest obecność drugiego genu przetrwania neuronu ruchowego (SMN2). Jest on podobny do SMN1 i służy jako częściowa kopia zapasowa SMN1. SMN2 nie wytwarza takiej samej ilości białka jak SMN1. Ilość produkowanego przez niego białka nie wystarcza do utrzymania neuronów ruchowych w zdrowiu. Tak więc nawet jeśli SMN2 wytwarza pewną ilość białka SMN, neurony ruchowe mogą nadal obumierać i mięśnie mogą stać się słabe.



Liczba kopii zapasowego genu SMN2 jest różna u poszczególnych osób. U osób z SMA liczba kopii SMN2 jest związana z ciężkością przebiegu choroby. Ogólnie rzecz biorąc, im więcej kopii SMN2, tym lepiej, ponieważ większa ilość białka SMN oznacza, że neurony ruchowe otrzymują więcej tego, czego potrzebują do wysyłania sygnałów do mięśni. Niektóre z dostępnych obecnie metod leczenia SMA koncentrują się na pobudzeniu SMN2 do wytwarzania większej ilości białka.

Liczba kopii SMN2 u dziecka pomoże lekarzowi zdecydować, czy zalecić natychmiastowe leczenie czy też monitorowanie przez pewien czas. Jeśli u dziecka występuje więcej niż cztery kopie SMN2, lekarz może zalecić dokładne monitorowanie stanu dziecka przed rozpoczęciem leczenia. Jednak takie przypadki są bardzo rzadkie. Zazwyczaj lekarz zaleca rozpoczęcie leczenia jak najwcześniej po urodzeniu dziecka.

# LECZENIE SMA

Istnieją dwa sposoby leczenia SMA, które są obecnie oceniane przez badaczy. Jednym ze sposobów leczenia SMA jest ukierunkowanie się na podstawową przyczynę choroby poprzez koncentrację na genie i zwiększenie ilości białka SMN w organizmie. Podejście tego typu określa się mianem „opartego na SMN” lub „wspomagającego SMN”.

**Dodatkowe metody leczenia SMA są obecnie testowane w ramach badań klinicznych. Informacje o dostępnych metodach leczenia i otwartych badaniach klinicznych często się zmieniają, dlatego najlepiej regularnie odwiedzać stronę internetową Cure SMA pod adresem:**

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

**Przed podjęciem ostatecznej decyzji o leczeniu można też porozmawiać z lekarzem na temat dostępnych opcji.**

Aktualnie dostępne są trzy terapie wspomagające SMN w przypadku SMA zatwierdzone przez amerykańską Agencję ds. Żywności i Leków (Food and Drug Administration, FDA). Evrysdi (risdiplam) to niewielka cząsteczka przyjmowana codziennie doustnie lub przez zgłębnik gastrostomijny, która sprawia, że gen SMN2 wytwarza bardziej kompletne białko SMN. Spinraza (nusinersen) to wstrzyknięcie ukierunkowane na gen SMN2, które sprawia, że wytwarza on bardziej kompletne białko. Zolgensma (Onasemnogene abeparvovec-xioi) to terapia genowa, która zastępuje funkcję brakującego lub zmutowanego genu SMN1.

Inne rodzaje terapii są obecnie testowane w ramach badań klinicznych lub na jeszcze wcześniejszym etapie badań i mogą stać się dostępnych w przyszłości. Niektóre z tych podejść są „niezwiązane z SMN” i ukierunkowane na inne ścieżki i procesy w organizmie, na które wpływa białko SMN. Przykładami takiego podejścia są leki zwiększające siłę mięśni lub funkcję neuronów ruchowych.

## Im wcześniej, tym lepiej

Wczesne leczenie daje największe szanse na to, że dziecko pozostanie tak zdrowe, jak to tylko możliwe.

Bez wystarczającej ilości białka pochodzącego z brakującego lub wadliwego genu SMN1 lub z zapasowego genu SMN2 neurony ruchowe szybko obumierają. Bez leczenia dzieci z najcięższymi przypadkami SMA tracą 90% neuronów ruchowych przed ukończeniem 6 miesiąca życia.

Raz utraconych neuronów ruchowych nie da się zastąpić. Organizm nie wytwarza nowych neuronów ruchowych, a żadna z dostępnych i badanych metod leczenia nie jest w stanie tego osiągnąć.

Oznacza to, że najlepsze leczenie może być zastosowane, zanim dziecko zacznie wykazywać objawy choroby. Celem jest uratowanie jak największej liczby neuronów ruchowych, aby mięśnie dziecka mogły się prawidłowo rozwijać.



Dzięki badaniom przesiewowym noworodków, wczesnej diagnozie i wczesnemu leczeniu wiele dzieci z SMA może prowadzić zdrowsze życie. Niemniej jednak mogą one czasami wymagać pomocy przy wykonywaniu czynności fizycznych i codziennych czynności.

## Żywność i żywienie

Prawidłowe odżywianie może być wyzwaniem dla niektórych dzieci z SMA, ponieważ słabe mięśnie utrudniają przeżuwanie, połykanie i trawienie pokarmu.

Pracownik służby zdrowia może skierować Cię do dietetyka, który może zalecić zmiany w diecie dziecka, w zależności od indywidualnych potrzeb. Mogą to być pokarmy miękkie, łatwe do przełknięcia lub niskotłuszczowe, które nie nasilają refluksu kwaśnego spowodowanego słabymi mięśniami wokół żołądka lub przełyku.

## Sprzęt dostosowany do potrzeb osób niepełnosprawnych

Istnieje wiele urządzeń wspomagających i pomocniczych, które pomagają w radzeniu sobie z codziennymi wyzwaniami spowodowanymi osłabieniem mięśni. Zapytaj swojego lekarza lub zapoznaj się z informacjami na stronie internetowej Cure SMA.

# ODDYCHANIE I KASŁANIE

Osoby z SMA mogą mieć problemy z pełnym oddychaniem lub kasłaniem wystarczającym do udrożnienia dróg oddechowych. Dzieje się tak, ponieważ mięśnie znajdujące się między żebrami, zwane mięśniami międzyżebrowymi, są bardzo słabe. Może to stanowić problem, zwłaszcza gdy dziecko ma wirusa, który atakuje płuca lub górne drogi oddechowe, w tym nos i gardło.

## Powszechne zalecenia:

- Skierowanie do pulmonologa (lekarza specjalizującego się w problemach z płucami), który może monitorować wydolność oddechową dziecka.
- Urządzenie wspomagające kasłanie, które pomaga dzieciom w oczyszczaniu dróg oddechowych ze śluzu, flegmy i innych wydzielin.
- Wspomaganie oddychania, np. w nocy lub gdy dziecko jest chore. Dwupoziomowe dodatnie ciśnienie w drogach oddechowych (BiPAP) to sposób nieinwazyjnego wspomagania przez maskę.



# NOWORODEK BADANIA PRZESIEWOWE REJESTR

## Rejestr Badań Przesiewowych Noworodków (Newborn Screening Registry, NBSR) Cure SMA

jest internetowym rejestrem utworzonym, aby pomóc naszej społeczności SMA (w tym osobom dotkniętym chorobą, rodzinom, lekarzom i badaczom) dowiedzieć się więcej o SMA, lepiej radzić sobie z objawami z biegiem czasu i opracowywać nowe metody leczenia.

Zachęcamy do wzięcia udziału poprzez odwiedzenie strony internetowej NBSR pod adresem [www.curesma.org/nbsr](http://www.curesma.org/nbsr) i postępowanie zgodnie z instrukcjami w celu przekazania Cure SMA informacji o dziecku.

NBSR jest programem Cure SMA. Cure SMA jest wyłącznym opiekunem NBSR i wchodzących w jego skład materiałów. Informacje NBSR mogą być wykorzystane do poprawy opieki klinicznej i wspierania rozwoju nowych terapii. Rejestry dotyczące innych chorób również pomagają w posuwaniu naprzód badań i opieki klinicznej.

Odwiedź portal NBSR pod adresem [www.curesma.org/nbsr](http://www.curesma.org/nbsr), aby uzyskać dodatkowe informacje lub zarejestrować swoje dziecko.

# NOTATKI



**W tym miejscu można  
zapisać pytania i notatki  
z wizyty**

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

**Zalecamy zabranie ze sobą tego przewodnika na wizytę u pracownika służby zdrowia.** Osobny, odpowiedni przewodnik napisany dla lekarzy i innych pracowników służby zdrowia jest również dostępny na stronie [www.curesma.org/care-series-booklets/](http://www.curesma.org/care-series-booklets/). Można też skontaktować się z Cure SMA pod numerem 800 886 1762 lub wysłać e-maila na adres [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org).



[twitter.com/cureSMA](https://twitter.com/cureSMA)



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



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



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



[www.linkedin.com/company/families-of-sma](https://www.linkedin.com/company/families-of-sma)



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

800.886.1762 · Fax 847.367.7623 · [info@cureSMA.org](mailto:info@cureSMA.org) · [cureSMA.org](http://cureSMA.org)

*Ostatnia aktualizacja: czerwiec 2021 r.*