



# CURE SMA

BROȘURĂ CARE SERIES

GHID PENTRU PĂRINȚI ȘI ÎNGRIJITORI

**CE TREBUIE SĂ ȘTIȚI ȘI CE TREBUIE  
SĂ FACEȚI ÎN LEGĂTURĂ CU UN  
DIAGNOSTIC DE AMS**

**cure  
SMA**

Make today a  
breakthrough.

## Stimate părinte sau îngrijitor,

Cel mai probabil ați primit acest ghid deoarece copilul dvs. a fost diagnosticat cu atrofie musculară spinală sau AMS. Aceasta este o afecțiune genetică rară despre care mulți oameni nu știu prea multe, până când un membru al familiei sau un prieten are un copil diagnosticat cu această boală.

**Acest ghid are scopul de a vă oferi o bază pentru a înțelege AMS. Iată cele mai importante lucruri de știut:**

- Există tratament.
- Trebuie să acționați rapid.

Nu așteptați să apară semne de AMS. Cel mai bun moment pentru a începe tratamentul este înainte de a observa simptomele. Dacă așteptați până când observați slăbirea musculară, simptomul distinctiv al AMS, deja copilul dvs. și-a pierdut o funcție pe care ar putea să nu o mai recapete niciodată.

Este important să contactați imediat medicul sau alt furnizor de asistență medicală, să aflați ce opțiuni există și să decideți dacă minorul trebuie să înceapă tratamentul imediat sau dacă poate fi monitorizat pentru o perioadă.

Înțelegem că poate fi o provocare să acționați rapid înainte de a înțelege pe deplin boala copilului dvs. Dar puteți face acest lucru. Sănătatea copilului dvs. depinde de asta.

Noi vă putem ajuta. Suntem un grup de sprijin non-profit care se concentrează pe AMS. Contactați-ne pentru informații, îndrumare și sprijin.



**Telefon: 800.886.1762**

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

1. Ce este AMS?
2. Ce cauzează AMS?
3. Cum se transmite AMS
4. Diagnosticarea AMS
5. Prognozarea severității AMS
6. Tratamentul AMS
7. Viața cu AMS
8. Resurse

## CE TREBUIE SĂ FACEȚI ACUM



Dacă bebelușul dvs. a fost diagnosticat printr-un test de screening pentru nou-născuți, contactați medicul pediatru sau alt furnizor de asistență medicală și împărtășiți rezultatele testului, dacă nu ați făcut-o deja. Comunicați-i că este urgent ca bebelușul dvs. să fie programat pentru o consultație.



Este posibil să aveți deja confirmarea că minorul are AMS sau poate așteptați un test de sânge pentru a confirma diagnosticul. Dacă așteptați un test de sânge, poate dura una sau două săptămâni pentru a obține rezultatele. În timp ce așteptați rezultatul, continuați să aveți grijă de copilul dvs. așa cum ați făcut-o înainte de a afla că ar putea suferi de AMS. Nu trebuie să faceți nimic diferit în această perioadă, cu excepția cazului în care copilul prezintă semne sau simptome neobișnuite.



Adresați-vă HCP-ului dvs. pentru a primi o trimitere la un specialist. În general, deși nu întotdeauna, veți fi îndrumat către un neurolog pediatru, specializat în boli ale sistemului nervos la copii.



Obțineți mai multe informații pentru dvs. și pentru HCP ai bebelușului. Cure SMA vă poate oferi o anexă însoțitoare la această broșură dedicată specialiștilor medicali. Pentru a primi o copie sau pentru a adresa orice alte întrebări, apăsați Cure SMA la 800.886.1762 sau trimiteți un mesaj la [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org).

# CE ESTE

## AMS?

AMS afectează celulele din măduva spinării care trimit semnale către mușchi pentru a-i pune în mișcare. Când aceste celule speciale, numite neuroni motori, nu funcționează corect, mușchii devin foarte slabi. Persoanele cu AMS pot avea dificultăți la mers, la mâncat și chiar la respirație din cauza slăbirii musculare.

Deși copiii cu AMS au o funcție fizică limitată, ei nu sunt afectați intelectual.

Copiii cu AMS pot gândi, învăța și construi relații cu alți oameni.

## TIPURI DE AMS

Este posibil să auziți despre „tipurile” de AMS. Înainte de a exista testarea nou-născuților pentru AMS, pacienții erau adesea diagnosticați numai după apariția simptomelor și apoi erau clasificați în patru tipuri principale, în funcție de vârsta la care apăreau simptomele pentru prima dată și de cel mai înalt reper fizic atins. Deoarece acum nou-născuții pot fi diagnosticați înainte de a avea simptome, este posibil să nu fie întotdeauna utilizată clasificarea pe tipuri în diagnosticarea AMS. Poate fi totuși util să vă familiarizați cu acestea.

### TIPUL 1

Cea mai severă și cea mai frecventă formă de AMS cu simptome (cum ar fi „flaciditate” sau tonus muscular scăzut) apare în decurs de șase luni de la naștere. Bebelușii cu tip 1 nu pot îndeplini sarcini, cum ar fi să se rostogolească sau să stea în șezut fără ajutor și, dacă nu sunt tratați, adesea decedează până la vârsta de 2 ani.

### TIPUL 2

Simptomele (cum ar fi întârzierea dezvoltării abilităților motorii și slăbirea musculară) debutează între 6 și 18 luni. Copiii cu AMS de tip 2 pot de obicei să se ridice în picioare fără ajutor, dar nu pot sta în picioare și au nevoie de scaune cu rotile.

### TIPUL 3

Diagnosticat după 18 luni, dar de obicei în copilăria timpurie. Copiii cu AMS de tip 3 sunt capabili să meargă singuri, dar își pot pierde această abilitate.

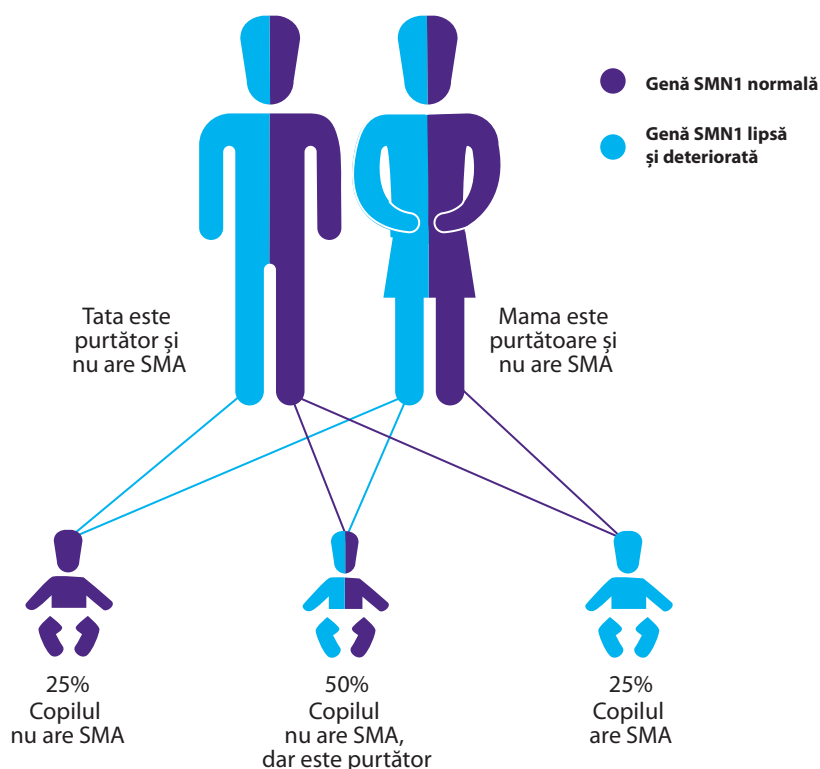
### TIPUL 4

Forma AMS la adulți, fiind și cea mai rară. Simptomele (cum ar fi slăbire musculară, tremor sau spasme) sunt relativ ușoare. Persoanele cu AMS de tip 4 duc de obicei o viață plină, necesitând un grad moderat de ajutor.

AMS este o boală moștenită care se transmite de la părinți la copii. Este cauzată de o genă lipsă sau deteriorată, gena neuronului motor de supraviețuire 1 sau SMN1. La persoanele sănătoase, gena SMN1 produce o proteină numită proteina SMN, care este importantă pentru neuronii motori (celule nervoase speciale care comunică cu mușchii). Fără această proteină, neuronii motori nu funcționează corect și în cele din urmă mor, ceea ce duce la slăbirea și atrofierea mușchilor.

# CE CAUZEAZĂ AMS?

## CUM SE TRANSMITE AMS



AMS afectează aproximativ unul din 11.000 de copii. Aproximativ unul din 50 de americani este purtător al bolii, ceea ce înseamnă că o pot transmite copiilor lor, chiar dacă ei înșiși nu sunt bolnavi. AMS poate afecta orice rasă sau sex.

Bebelușii primesc de obicei două copii ale genei SMN1, câte una de la fiecare părinte. Un copil cu AMS are o copie lipsă sau deteriorată a genei SMN1 de la ambii părinți.

Majoritatea copiilor cu AMS au doi părinți care nu au boala, dar care o poartă. Acești părinți au o genă SMN1 funcțională, dar a doua lor copie a genei lipsește sau funcționează defectuos.

Dacă aveți un copil cu AMS, acest lucru nu scade șansele de a avea un alt copil cu această afecțiune. Două persoane purtătoare au o șansă din patru la fiecare sarcină de a avea un copil cu AMS. Ilustrația arată posibile combinații de gene pe care părinții purtători le pot transmite de fiecare dată când au un copil.

# DIAGNOSTICAREA

## AMS

Unele state au început să testeze nou-născuții pentru AMS în 2018, verificând o cantitate mică de sânge la naștere, pentru a identifica prezența genelor SMN1. Părinții copiilor cărora le lipsesc două gene SMN1 sunt informați că bebelușii lor probabil au AMS. În urma identificării AMS la un test de selecție pentru nou-născuți, medicii pot comanda o analiză de sânge pentru a confirma diagnosticul. Poate dura una până la două săptămâni pentru a obține rezultatele acestei analize.

## IMPORTANȚA TRATAMENTULUI TIMPURIU

Liliana Grace s-a născut cu AMS. Ea a început tratamentul cu SPINRAZA prin intermediul unui studiu de medicament când avea 12 zile. Acum, la 2 ani, a atins fiecare etapă de dezvoltare așteptată pentru un copil de vârsta ei. „Nu așteptați până căutați un tratament. Nu știu cum să subliniez acest lucru suficient de mult.”

- Denise, mama Lilianei Grace



Adăugarea afecțiunii AMS la testele de screening pentru nou-născuți a îmbunătățit considerabil șansa ca un copil cu această afecțiune să fie diagnosticat devreme. Testele de screening permit părinților să discute cu medicii despre tratamentul pentru AMS înainte ca bebelușii lor să aibă simptome. Acesta este cel mai bun mod de a preveni problemele grave și chiar problemele care pun viața în pericol.

Unele dintre simptomele AMS, cum ar fi întârzierile în dezvoltarea fizică, sunt similare cu simptomele altor afecțiuni. Fără efectuarea unui test de screening la nou-născuți, medicii și alți HCP ar putea avea nevoie să facă mai multe teste pentru a exclude alte cauze posibile ale acestor simptome, înainte de a determina că simptomele sunt cauzate de AMS. Deoarece, sunt luate în considerare mai întâi alte cauze mai frecvente pentru întârzierea dezvoltării fizice, afecțiunea AMS nu este întotdeauna diagnosticată rapid atunci când apar simptomele.

Pe lângă testele de screening pentru nou-născuți și testele de confirmare pentru a determina dacă un copil are AMS, pot fi efectuate teste suplimentare pentru a estima cât de grav este un anumit caz de AMS și pentru a determina cel mai bun curs de tratament.

# PROGNOZA SEVERITĂȚII AMS

Mai mulți factori influențează gravitatea AMS. Unul dintre factorii care poate fi testat este prezența unei a doua gene a neuronului motor de supraviețuire, gena SMN2. Este similară cu SMN1 și servește ca rezervă parțială pentru SMN1. SMN2 nu produce aceeași cantitate de proteină ca SMN1. Cantitatea de proteină pe care o produce nu este suficientă pentru a menține neuronii motori sănătoși. Deci, chiar și cu SMN2 care produce o anumită cantitate de proteină SMN, neuronii motori pot muri, iar mușchii pot deveni slabi.



Numărul de copii ale genei de rezervă SMN2 variază de la persoană la persoană. La persoanele cu AMS, numărul de copii ale genei SMN2 este legat de cât de gravă este boala lor. În general, cu cât mai multe copii ale genei SMN2, cu atât mai bine, deoarece mai multă proteină SMN înseamnă că neuronii motori primesc mai multă cantitate de material necesar pentru a trimite semnale către mușchi. Unele tratamente disponibile în prezent pentru AMS se concentrează pe încurajarea genei SMN2 să producă mai multă proteină.

În funcție de numărul de copii ale genei SMN2 pe care le are un copil, medicul va recomanda tratamentul imediat sau monitorizarea pentru o perioadă de timp. Dacă un copil are mai mult de patru copii ale genei SMN2, medicul poate recomanda ca starea lui să fie monitorizată cu atenție înainte de a începe tratamentul. Totuși, aceste cazuri sunt foarte rare. De obicei, medicul va recomanda ca tratamentul să înceapă cât mai curând posibil după naștere.

# TRATAMENTUL AMS

Există două moduri de a trata AMS pe care cercetătorii le studiază. O modalitate de a trata AMS este de a aborda cauza bolii de bază direcționând tratamentul asupra genei și creșterii cantității de proteină SMN din organism. Aceste abordări se numesc abordări „bazate pe SMN” sau de „îmbunătățire a SMN”.

**Sunt testate tratamente suplimentare pentru AMS în studii clinice. Informațiile despre tratamentele disponibile și studiile clinice deschise se modifică des, așa că cel mai bine este să verificați site-ul web Cure SMA la:**

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

**Sau, să discutați cu medicul dvs. despre opțiunile actuale înainte de a lua o decizie finală cu privire la tratament.**

În prezent, există trei tratamente de îmbunătățire a genei SMN pentru AMS aprobate de Administrația pentru Alimente și Medicamente (FDA) din SUA. Evrysdi (risdiplam) este o moleculă mică luată zilnic pe cale orală sau printr-un tub G care face ca gena SMN2 să producă o proteină SMN mai completă. Spinraza (nusinersen) este o injecție care vizează gena SMN2, determinând-o să producă proteine mai complete. Zolgensma (Onasemnogene abeparvovec-xioi) este o terapie genică ce înlocuiește funcția genei SMN1 lipsă sau mutantă.

Alte tipuri de terapii sunt în faza de studii clinice sau chiar în stadii incipiente ale cercetării, acestea putând deveni disponibile în viitor. Unele dintre aceste abordări vizează abordări „non-SMN”, concentrându-se pe alte sisteme, căi și procese din organism care sunt afectate de proteina SMN. Exemple de astfel de abordări sunt medicamentele care sporesc puterea musculară sau funcția neuronilor motori.

## Mai devreme este mai bine

Tratamentul timpuriu oferă cea mai bună șansă ca un copil să rămână cât mai sănătos posibil.

Fără suficientă proteină din gena SMN1 lipsă sau deteriorată sau din gena SMN2 de rezervă, neuronii motori mor rapid. Fără niciun tratament, bebelușii cu cele mai severe cazuri de AMS își pierd 90% din neuronii motori până la vârsta de 6 luni.

Odată pierduți, neuronii motori nu pot fi înlocuiți. Corpul nu generează noi neuroni motori și nu există vreun tratament disponibil sau aflat în cercetare care să facă acest lucru.

Aceasta înseamnă că cel mai bun tratament poate fi înainte ca bebelușul să dea semne că este bolnav. Scopul este de a salva cel mai mare număr posibil de neuroni motori, astfel încât mușchii unui copil să se dezvolte corespunzător.



# VIAȚA CU AMS

Folosind testarea nou-născuților, diagnosticul timpuriu și tratamentul precoce, mulți copii cu AMS pot avea o viață mai sănătoasă. Cu toate acestea, ocazional, aceștia pot avea nevoie de ajutor pentru nevoile fizice și activitățile zilnice.

## Alimentație și nutriție

Asigurarea unei alimentații adecvate poate fi o provocare pentru unii copii cu AMS, deoarece mușchii slabi fac dificilă mestecarea, înghițirea și digerarea alimentelor.

Medicul dvs. vă poate îndruma către un nutriționist, care vă poate recomanda modificări în dieta copilului, în funcție de nevoile sale individuale. Acestea pot include alimente moi care sunt ușor de înghițit sau alimente cu conținut scăzut de grăsimi, care nu agravează refluxul de acid cauzat de mușchii slabi din jurul stomacului sau esofagului.

## Echipament adaptiv

Există o varietate de dispozitive de sprijin și asistență pentru a ajuta la provocările zilnice cauzate de slăbirea musculară. Întrebați medicul sau consultați site-ul web Cure SMA pentru opțiuni.

# RESPIRAȚIE ȘI TUSE

Persoanele cu AMS pot avea probleme cu respirația sau nu pot să tușească suficient de puternic pentru a-și elibera căile respiratorii. Acest lucru se întâmplă deoarece mușchii dintre coaste, numiți mușchi intercostali, sunt foarte slabi. Aceasta poate fi o problemă, mai ales atunci când un copil are un virus care afectează plămânii sau căile aeriene superioare, inclusiv nasul și gâtul.

## Recomandări frecvente:

- Consultarea unui pneumolog (un medic specializat în probleme pulmonare), care poate monitoriza capacitatea de respirație a copilului dvs.
- Un dispozitiv de asistență pentru tuse care ajută copiii să curețe mucusul, flegma și alte secreții din căile respiratorii.
- Suport pentru respirație, posibil să fie necesar noaptea sau când copilul este bolnav. Presiunea pozitivă pe două niveluri a căilor respiratorii sau BiPAP este o modalitate de a oferi suport neinvaziv printr-o mască.

# REGISTRUL DE TESTARE A NOU-NĂSCUȚILOR

## Registrul de Testare a Nou-născuților Cure SMA (NBSR)

este un registru online, creat pentru a ajuta comunitatea AMS (inclusiv persoanele afectate, familiile, clinicienii și cercetătorii) să învețe mai multe despre AMS, să gestioneze mai bine simptomele în timp și să dezvolte noi tratamente.

**Vă invităm să participați la  
acest registru accesând site-ul web  
al NBSR la [www.curesma.org/nbsr](http://www.curesma.org/nbsr) și  
urmând instrucțiunile pentru a oferi Cure SMA informații  
despre copilul dvs.**

NBSR este un program al Cure SMA. Cure SMA este singurul custode al NBSR și al materialului său. Informațiile NBSR pot fi utilizate pentru a îmbunătăți îngrijirea clinică și pentru a sprijini dezvoltarea de noi terapii. Registrele pentru alte boli au, de asemenea, o lungă istorie de succes în cercetarea și îngrijirea clinică.

Vizitați portalul NBSR la [www.curesma.org/nbsr](http://www.curesma.org/nbsr) pentru a primi informații suplimentare sau pentru a vă înregistra copilul.



# NOTE

Mai jos puteți nota întrebările pe care le aveți, precum și observațiile de la programarea dvs.

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Vă recomandăm să luați acest ghid cu dvs. atunci când vizitați medicul copilului. Este disponibil și un ghid separat, corespunzător, scris pentru medici și alți furnizori de servicii medicale la [www.curesma.org/care-series-booklets/](http://www.curesma.org/care-series-booklets/). În mod alternativ, apălați Cure SMA la 800.886.1762 sau trimiteți un mesaj la [info@curesma.org](mailto:info@curesma.org).



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

*Ultima actualizare iunie 2021*