



CURE SMA

CARE SERIES KİTAPÇIĞI

EBEVEYNLER VE BAKICILAR İÇİN REHBER

SMA TANISI HAKKINDA BİLMENİZ VE YAPMANIZ GEREKENLER

cure
SMA

Make today a
breakthrough.

Sevgili Ebeveyn veya Bakıcı,

Bu rehberin size verilmesinin nedeni, büyük olasılıkla bebeğinizde spinal müsküler atrofi olduğunuzu öğrenmiş olmanızdır. Bu, çoğu zaman insanların bir aile ferdi veya arkadaşlarının çocuğuna tanı konana kadar hakkında çok şey bilmediği nadir bir genetik rahatsızlıktır.

Bu rehberin amacı da size SMA'yı anlamak için bir temel sağlamaktır. Bilmeniz gereken bazı önemli şeyler şunlardır:

- Tedavi mevcuttur.
- Çabuk hareket etmeniz gerekir.

SMA'nın işaretlerini beklemeyin. Tedaviyi almak için en iyi zaman belirtileri görmeden öncedir. SMA'nın en belirgin özelliği olan kas zayıflığını fark edene kadar beklerseniz, çocuğunuz bir daha asla geri kazanılamayacak bazı fonksiyonları çoktan kaybetmiş olabilir.

Doktorunuz veya başka bir sağlık çalışanıyla derhal iletişim kurmanız, seçeneklerinizi öğrenmeniz ve çocuğunuzun ilaca hemen mi ihtiyacı olduğu, yoksa bir süre izlenip izlenemeyeceği konusunda karar vermeniz gerekir.

Belki de çocuğunuzun hastalığını tam olarak anlamadan hızlı davranmanın zor olabileceğinin farkındayız. Bunu yapabilirsiniz. Çocuğunuzun sağlığı buna bağlıdır.

Ve biz de yardım edebiliriz. Bizler, SMA konusuna odaklanmış, kâr amacı gütmeyen bir savunma grubuyuz. Bilgi, rehberlik ve destek için bizimle iletişime geçin.



Telefon: 800.886.1762

E-posta: info@curesma.org

1. SMA nedir?
2. SMA'ya yol açan nedir?
3. SMA Nesilden Nesle Nasıl Geçer
4. SMA'nın Tanısı
5. SMA'nın Şiddetini Tahmin Etme
6. SMA'nın Tedavisi
7. SMA ile Yaşamak
8. Kaynaklar

BİLMENİZ GEREKENLER



Çocuğunuza bir yenidoğan tarama testi yoluyla tanı konmuşsa, çocuk hastalıkları doktorunuz veya başka bir sağlık çalışanıyla iletişime geçin ve henüz yapmadıysanız test sonuçlarınızı paylaşın. Bebeğinizin acil randevu alması gerektiğini söyleyin.



Çocuğunuzda SMA olduğu hâlihazırda doğrulanmış olabilir ve tanıyı doğrulamak için kan testi bekliyor olabilirsiniz. Kan testi bekliyorsanız, sonuçları almanız bir ila iki hafta sürebilir. Bekleme sürecinde, bebeğinize SMA olasılığını öğrenmenizden önce baktığınız gibi bakmaya devam edin. Bu süre zarfında, olağandışı işaret veya belirtiler göstermedikçe bebeğinizin bakımı konusunda farklı bir şey yapmanız gerekmez.



Sağlık çalışanınızdan bir uzmana sevk talebinde bulunun. Her zaman olmasa da çoğu zaman, çocuklardaki sinir sistemi hastalıkları konusunda uzman bir doktor olan bir pediatrik nöroloğa sevk edilirsiniz.



Kendiniz ve bebeğinizin sağlık çalışanları için daha fazla bilgi edinin. Bu broşürün yanında tıp meslek mensuplarına yönelik olarak verilen bir ek belgeyi Cure SMA'dan edinebilirsiniz. Bir kopya almak veya herhangi başka bir soru sormak için, 800.886.1762 no'lu telefondan Cure SMA'yı arayın veya info@curesma.org adresine e-posta gönderin.



SMA

NEDİR?

SMA, omurilik içinde kaslara çalışmaları için sinyaller gönderen hücreleri etkiler.

Motor nöronlar adı verilen bu hücreler düzün çalışmadığında, kaslar aşırı zayıflar. SMA'lı insanlar kas zayıflığı yüzünden yürüme, yemek yeme ve hatta nefes almada zorlanırlar.

SMA'lı çocukların fiziksel fonksiyonları sınırlı olmakla birlikte, zihinsel bozuklukları yoktur. SMA'lı çocuklar düşünebilir, öğrenebilir ve başkalarıyla ilişki kurabilir.

SMA TİPLERİ

İnsanların SMA “tiplerinden” bahsettiğini duyabilirsiniz. Yenidoğanlarda SMA taraması yapılmasından önce, hastalara çoğu zaman ancak belirtiler ortaya çıktıktan tanı konurdu ve ardından belirtilerin ilk ortaya çıkma zamanı ve elde edilen en yüksek fiziksel kilometre taşına göre dört ana tipe kategorize edilirdi. Artık yenidoğanlara belirtiler ortaya çıkmadan tanı konabildiği için, SMA tanısında tipler her zaman kullanılmayabilir. Yine de, onlara aşına olmak faydalı olabilir.

TİP 1

SMA'nın en şiddetli ve en yaygın biçimi olup, belirtiler (“gevşek” olma veya kas tonusunun düşük olması gibi) doğumdan sonraki altı ay içinde ortaya çıkar. Tip 1 hastası bebekler yuvarlanma veya kendi başlarına oturma gibi görevleri yerine getiremez ve çoğu zaman 2 yaşından önce ölürlar.

TİP 2

Belirtiler (motor becerilerin gelişiminde gecikme ve kas zayıflığı gibi) 6 ile 18 ay arasında başlar. Tip 2 SMA'lı çocuklar tipik olarak yardım olmadan oturabilir ama asla ayakta duramazlar ve tekerlekli sandalyeye muhtaçtırlar.

TİP 3

18 aylıktan sonra fakat genellikle erken çocuklukta tanı. Tip 3 SMA'lı çocuklar kendi başlarına yürüyebilir, fakat bu beceriyi kaybedebilir.

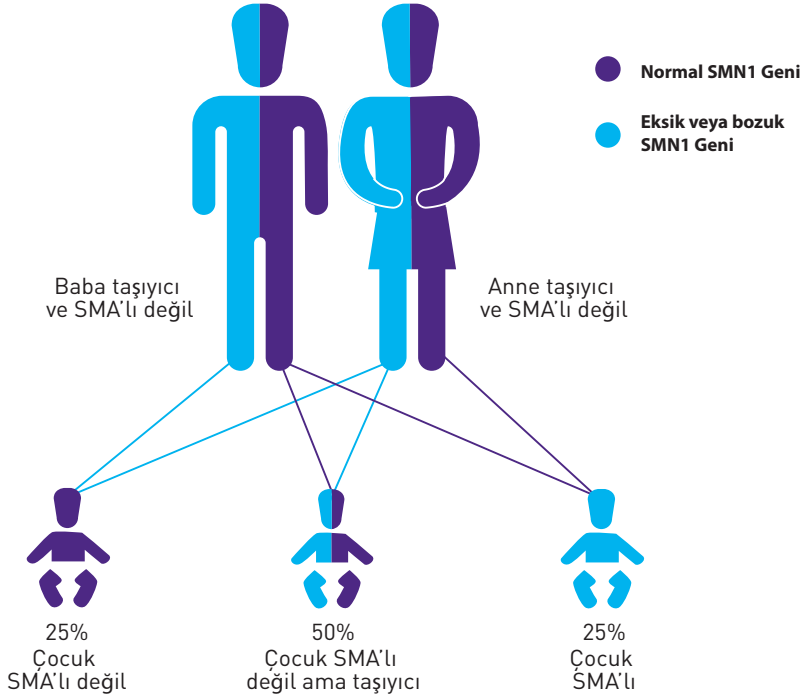
TİP 4

SMA'nın yetişkin biçimi ve en nadir olanı. Belirtiler (kas zayıflığı, titremeler veya seğirmeler gibi) nispeten hafiftir. Tip 4 SMA'lı insanlar tipik olarak biraz destekle eksiksiz bir hayat yaşarlar.

SMA, ebeveynlerden çocuklara geçen kalıtsal bir hastalıktır. Eksik veya bozuk bir genden —sağkalım motor nöron geni 1, başka deyişle SMN1’den kaynaklanır. Sağlıklı insanlarda SMN1 geni, SMN proteini adı verilen ve motor nöronlar (kaslarla iletişim kuran özel sinir hücreleri) için önemli olan bir protein üretir. Bu protein olmadan, motor nöronlar doğru çalışmaz ve sonunda ölümlere kasların zayıflamasına ve ölmesine yol açarlar.

SMA’YA YOL AÇAN NEDİR?

SMA NESİLDEN NESLE NASIL GEÇER



SMA, yaklaşık olarak 11.000 bebekten birini etkiler. Yaklaşık 50 Amerikalıdan biri hastalığın taşıyıcısıdır—bu da, kendileri hasta olmasa bile hastalığı çocuklarına aktarabilecekleri anlamına gelir. SMA herhangi bir ırkı veya cinsiyeti etkileyebilir.

Bebekler genelde her bir ebeveyninden birer tane olmak üzere SMN1 geninin iki kopyasını alırlar. SMA'lı bir bebek eksik veya bozuk SMN1 gen kopyalarının ebeveynlerinin ikisinden de almıştır.

SMA'lı çocukların çoğunun, hasta olmamalarına karşı hastalık genini taşıyan iki ebeveyni vardır. Bu ebeveynlerin bir işlevsel SMN1 geni vardır, ama genin ikinci kopyası eksik veya arızalıdır.

Bir SMA'lı çocuğun olması, aynı rahatsızlığa sahip başka bir çocuğa sahip olma şansını azaltmaz. İki taşıyıcının, her bir gebelikte SMA'lı bir çocuğa sahip olma şansı dörtte birdir. Resimde, taşıyıcı ebeveynlerin her çocuk sahibi olduklarında çocuklarına geçirebileceği olası gen kombinasyonları görülmektedir.

SMA'NIN TANISI

2018 yılında bazı eyaletler, SMN1 genlerinin var olması durumunda doğumda az miktarda kanı kontrol ederek yenidoğanlara SMA testi yapmaya başlamıştır. İki SMN1 geni eksik olan bebeklerin ebeveynlerine, bebeklerinde SMA olma olasılığına dair bir bildirim gönderilir. Bir yenidoğan tarama testinde SMA'nın tespit edilmesi sonrasında, doktorlar tanıyı doğrulama amaçlı bir kan testi isteyebilir. Bu testi sonuçlarının çıkması bir ila iki hafta sürebilir.

ERKEN TEDAVİNİN ÖNEMİ

Liliana Grace SMA'lı doğmuştu. 12 günlükken bir çalışma ilacı aracılığıyla SPINRAZA ile tedavi görmeye başladı. Şimdi 2 yaşında ve kendi yaşındaki bir çocuğun gelişiminde beklenen her aşamaya ulaştı. “Tedavi görmek için beklemeyin. Bunun önemini ne kadar vurgulasam az.”

–Denise, Liliana Grace'in annesi



Yenidoğan tarama testlerine SMA'nın eklenmesi, bu rahatsızlığa sahip bir bebeğe erken tanı konma şansını büyük ölçüde artırmıştır. Tarama testleri ebeveynlere, bebekleri belirtileri göstermeden sağlık çalışanlarıyla SMA tedavisi hakkında konuşma olanağı sağlamaktadır. Bu, ciddi ve hatta hayatı tehdit edici sorunları önlemeni en iyi yoldur.

SMA'nın fiziksel gelişimde gecikmeler gibi bazı belirtileri, başka rahatsızlıkların belirtilerine benzerdir. Yenidoğan tarama testi olmazsa, doktorlar ve diğer sağlık çalışanları bu belirtilere SMA'nın neden olduğunu belirlemeden önce diğer olası nedenleri elemek için çok sayıda test yapmak zorunda kalabilirler. Genelde ilk önce fiziksel gelişimdeki gecikmelerin daha yaygın nedenleri göz önüne alındığı için, belirtiler ortaya çıktığında SMA tanısı her zaman hızlı bir şekilde konamaz.

Bir bebekte SMA olduğunu belirleme amaçlı yenidoğan tarama testleri ve doğrulama testlerine ek olarak, çocuğun SMA vakasının ne kadar ciddi olduğunu tahmin etmek ve en iyi tedavi yolunu belirlemek için ek testler yürütülebilir.

SMA'nın ciddiyetini çok sayıda faktör etkiler. Bunların test edilebilen bir tanesi, ikinci bir sađkalım motor nöron geni, SMN2 geninin varlıđıdır. Bu SMN1'e benzerdir ve SMN1'e kısmi bir yedek görevi görür. SMN2, SMN1 ile aynı miktarda protein üretmez. Ürettiđi protein miktarı motor nöronları sađlıklı tutmaya yeterli deđildir. Dolayısıyla SMN2 bir miktar SMN proteini üretse bile, motor nöronlar yine de ölebilir ve kaslar zayıflayabilir.

SMA'NIN ŞİDDETİNİ TAHMİN ETME



SMN2 yedek geninin kopya sayısı kişiden kişiye deđişir. SMA'lı insanlarda, SMN2 kopyası sayısı hastalıklarının ne kadar ciddi olduđuyla bađlantılıdır. Genelde, SMN2 kopyası sayısı ne kadar çoksa o kadar iyidir, zira daha fazla SMN proteini motor nöronların kaslara sinyal göndermek için ihtiyaç duyduklarından daha fazlasını aldıkları anlamına gelir. SMA için şu anda mevcut olan bazı tedaviler, SMN2'ye daha fazla protein üretmek üzerinde yoğunlaşmaktadır.

Bir bebeđin sahip olduđu SMN2 kopyası sayısı, doktorun derhal tedavi mi yoksa bir süre gözlem mi tavsiye edeceđini belirlemeye yardımcı olur. Bir bebek dörtten fazla SMN2 kopyasına sahipse, doktor tedaviye başlamadan önce rahatsızlıđın dikkatli bir şekilde izlenmesini önerebilir. Ancak bu vakalar son derece nadirdir. Genelde, doktor tedavinin doğumdan sonra mümkün olduđu kadar erken başlamasını tavsiye eder.

SMA'NIN TEDAVİSİ

SMA'yı tedavi etmek için araştırmacıların üzerinde çalıştığı iki yol vardır. SMA'yı tedavi etmenin bir yolu, geni hedeflemek ve vücuttaki SMN proteini miktarını artırmak yoluyla altta yatan hastalık nedenini çözmektir. Bu yaklaşımlara "SMN tabanlı" veya "SMN-iyileştirici" yaklaşımlar adı verilir.

SMA'ya yönelik ek tedaviler klinik çalışmalarda test edilmektedir. Mevcut tedaviler ve açık klinik çalışmalarla ilgili bilgiler sıklıkla değişmektedir; bu yüzden en iyisi şu adresten Cure SMA web sitesini kontrol etmektir:

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

Veya, tedaviyle ilgili nihai bir karar vermeden önce mevcut seçenekler hakkında sağlık çalışanınız ile konuşmaktır.

Şu anda, SMA için üç SMN iyileştirici tedavi ABD Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) tarafından onaylanmıştır. Evrysdi (risdiplam), SMN2 geninin daha eksiksiz SMN proteini üretmesine neden olan, günlük olarak ağız yoluyla veya bir g tüpü yoluyla alınan küçük bir moleküldür. Spinraza (nusinersen), SMN2 genini hedef alan ve daha eksiksiz protein üretmesine neden olan bir enjeksiyondur. Zolgensma (Onasemnogene abeparvovec-xioi), eksik veya mutasyona uğramış SMN1 geninin işlevinin yerini alan bir gen tedavisidir.

Diğer tedavi türleri klinik çalışmalarda ve hatta araştırmanın daha önceki aşamalarında yer almaktadır ve bunlar gelecekte kullanıma sunulabilir. Bu yaklaşımlardan bazıları "SMN dışı" yaklaşımları hedefleyerek, vücudun SMN proteini tarafından etkilenen diğer sistemleri, yolları ve süreçlerine odaklanmaktadır. Bu yaklaşımlar örnek olarak kas gücünü veya motor nöron fonksiyonunu artıran ilaçlar verilebilir.

Erken Daha İyidir

Erken tedavi, bir çocuğun mümkün olduğu kadar sağlıklı kalabilmesi için en yüksek şansı sunar.

Eksik veya bozuk SMN1 geni veya yedek SMN2 geninden yeteri kadar protein gelmediğinde, motor nöronlar hızla ölür. Herhangi bir tedavi uygulanmazsa, en şiddetli SMA vakalarına sahip bebekler 6 aylık olana kadar motor nöronlarının %90'ını kaybederler.

Motor nöronlar bir kez kaybedildiğinde yerine konamazlar. Vücut yeni motor nöronlar üretmez ve mevcut ve araştırma altındaki tedavilerin de hiçbir bunu yapamaz.

Bu da, en iyi tedavinin bebeğin hasta olduğunun işaretlerini vermesinden önce yapılabileceği anlamına gelir. Burada amaç, bebeğin kaslarının düzgün şekilde gelişebilmesi için mümkün olan en fazla sayıda motor nöronu kurtarmaktır.

SMA İLE YAŞAMAK

Yenidoğan taramasıyla konan erken tanı ve erken tedaviyle, SMA hastası çok sayıda çocuk daha sağlıklı bir yaşam sürebilir. Yine de, ara sıra fiziksel ihtiyaçlar ve günlük aktivitelerde yardıma ihtiyaç duyabilirler.

Gıda ve Beslenme

Zayıf kaslar gıdayı çiğneme, yutma ve sindirmeyi zorlaştırdığı için, düzgün beslenme bazı SMA'lı çocuklar için zorun olabilir.

Sağlık çalışanınız sizi bir beslenme uzmanına yönlendirebilir ve o da çocuğunuzun diyetinde onun bireysel ihtiyaçlarına uygun değişiklikler tavsiye edebilir. Bunlar arasında kolay yutulan yumuşak gıdalar veya mide ve özofagus etrafındaki kasların zayıf olmasının neden olabileceği asit reflüsünü şiddetlendirmeyen düşük yağlı gıdalar yer alabilir.

Adaptasyon Donanımı

Kas zayıflığının neden olduğu günlük zorluklarla başa çıkmada yardımcı olabilecek çeşitli destekleyici ve yardımcı cihazlar mevcuttur. Seçenekler için doktorunuza sorun veya Cure SMA web sitesini ziyaret edin.

NEFES ALMA VE ÖKSÜRÜK

SMA'lı insanlar tam dolu nefes almada veya hava yollarını temizlemek için yeteri kadar güçlü öksürmede zorluk çekebilir. Bunun nedeni, kaburgalar arasındaki interkostal kaslar adı verilen kasların çok zayıf olmasıdır. Bu, özellikle çocuk akciğerleri veya burun ve boğaz da dahil olmak üzere üst hava yollarını etkileyen bir virüs kaptığında sorun olabilir.

Yaygın öneriler arasında şunlar yer almaktadır:

- Çocuğunuzun nefes alma kapasitesini izleyebilecek bir göğüs hastalıkları uzmanına (akciğer sorunları üzerinde uzman bir doktor) sevk etmek.
- Çocuklara hava yollarındaki mukus, balgam ve diğer salgıları temizlemede yardım olacak bir öksürük yardım cihazı.
- Belki geceleri veya çocuk hasta olduğunda soluma desteği. İki seviyeli pozitif hava yolu basıncı veya BiPAP, bir maskeyle invazif olmayan destek sağlamanın bir yoludur.

YENİDOĞAN TARAMA KAYDI

Cure SMA Yenidoğan Tarama Sicili (NBSR)

,SMA topluluğumuza (etkilenen bireyler, aileler, klinisyenler ve araştırmacılar dahil) SMA hakkında daha fazla bilgi edinme, zamanla belirtileri daha iyi yönetme ve yeni tedaviler geliştirmede yardım etmek amacıyla kurulmuş bir çevrimiçi Sicildir.

Sizleri, www.curesma.org/nbsr adresindeki NBSR web sitesine gidip Cure SMA'ya çocuğunuzla ilgili bilgi sağlama talimatlarını izleyerek katılmaya davet ediyoruz.

NBSR, Cure SMA'nın bir programıdır. Cure SMA, NBSR ve ona ait materyalin yegâne vasisidir. NBSR bilgileri klinik bakımı iyileştirmek ve yeni tedavi geliştirmeyi desteklemek için kullanılabilir. Diğer hastalıklarla ilgili siciller de araştırma ve klinik bakımı ilerletme konusunda uzun bir geçmişe sahiptir.

Ek bilgi edinmek veya çocuğunuzu kaydetmek için, www.curesma.org/nbsr adresindeki NBSR portalını ziyaret edin.

NOTLAR

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

11



twitter.com/cureSMA



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



facebook.com/cureSMA



youtube.com/user/FamiliesofSMA1



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



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

800.886.1762 • Faks 847.367.7623 • info@cureSMA.org • cureSMA.org

Son güncelleme tarihi Haziran 2021