

تیپ I (وردینگ هافمن): علائم اولیه این بیماری تا شش ماهگی بروز می‌کند. ضعف عضلانی در مبتلایان باعث بروز مشکلات تنفسی و مشکلاتی در قدرت مکیدن و بلع نوزادان می‌شود. این افراد بدون کمک هرگز قادر به نشستن نخواهند بود. ضعف در عضلات صورت و اختلال در حرکت عضلات زبان نیز در مواردی دیده شده است. طول عمر مبتلایان به این نوع SMA حدوداً دو سال خواهد بود.



تیپ II (نوع حد واسط): سن بروز علائم این بیماری بین ۶ تا ۱۸ ماهگی می‌باشد. این کودکان می‌توانند وضعیت خود را در حالت نشسته حفظ کنند. ضعف و سستی در عضلات نزدیک به مرکز بدن زودتر نمایان می‌شود. در مبتلایان پاها پیش از دست‌ها ضعیف می‌شوند. بزرگترین مشکل این افراد ضعف عضلات تنفسی است که می‌تواند باعث عفونت‌های مکرر در این بیماران شود. خم‌شدگی ستون فقرات نیز در این افراد مشاهده می‌شود.

SMA (Spinal Muscular Atrophy) یا آتروفی عضلانی نخاعی بیماری ژنتیکی است که با تحلیل عضلات همراه می‌باشد. این بیماری در اثر اختلال در عملکرد اعصاب کنترل کننده حرکات ارادی با کاهش پروتئین طبیعی SMN رخ می‌دهد که مسئول عملکرد صحیح سلول‌های عصبی می‌باشد. ژن این پروتئین بر روی بازوی بلند کروموزوم شماره ۵ واقع شده است.

فراوانی: از هر ۴۰ نفر یک نفر ناقل ژن بیماری‌زاست و احتمال ابتلا به این بیماری به نسبت ۱ در ۶۰۰۰ تولد می‌باشد.

از آنجا که بیماری از طریق والدین ناقل بیماری به فرزند منتقل می‌گردد، **فراوانی آن در ازدواجهای فامیلی بیشتر دیده میشود.** تفاوت خاصی در فراوانی این بیماری بین دختران و پسران وجود ندارد.

علائم:

شدت و زمان بروز علائم اولیه بیماری بسته به میزان کاهش پروتئین SMN تغییر می‌کند. هر چه میزان پروتئین بیشتر باشد شدت علائم کمتر و سن اولیه بروز علائم بیماری بالاتر خواهد بود. بر این اساس این بیماری به چهار گروه تقسیم می‌شود:



**بنیاد خیریه ژنتیک
تهران**

آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)

بنیاد ژنتیک استان تهران

نشانی دفتر ستادی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی،
روبروی ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد
۲۰

نشانی آزمایشگاه: تهران، بلوار کشاورز، خیابان وصال،
پلاک ۱۱۷، ساختمان وصال، طبقه ۳، واحد ۵

تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴

فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳

پست الکترونیک:

gnetic.foundation@gmail.com

این حالت ممکن است با فشار به ریه‌ها تنفس را با مشکل همراه سازد. طول عمر این افراد ممکن است کمتر از افراد نرمال باشد.



تیپ III (کوگلبِرگ-ولاندر یا SMA خفیف): سن

بروز این نوع بیماری بعد از ۱۸ سال است. ضعف و سستی عضلات به ویژه عضلات پا به هنگام راه رفتن و بالا و پایین رفتن از پله‌ها در سنین دو تا سه سالگی در مبتلایان کاملاً مشهود است. البته اکثر افراد مبتلا به این نوع از SMA معمولاً تا سنین ۳۰ تا ۴۰ سالگی قادر به راه رفتن هستند و تنها در مواردی ناچار به استفاده از ویلچر می‌شوند. وضعیت تنفسی و همچنین خیم شدگی احتمالی ستون فقرات را نیز در این بیماران باید در نظر گرفته شود. طول عمر این افراد طبیعی است.

تیپ IV (نوع بزرگسالی): این نوع SMA، خفیف

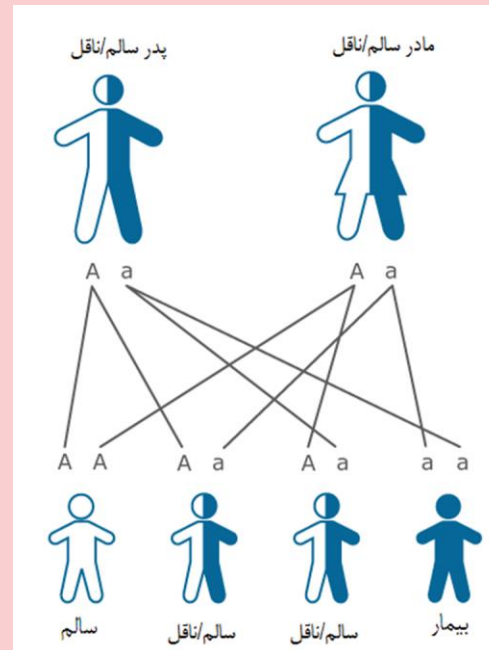
ترین نوع بیماری است که با سستی عضلانی در بزرگسالی همراه می‌باشد.

نحوه وراثت:

بیماری معمولاً از طریق والدین ناقل بیماری به فرزند منتقل می‌گردد و فراوانی آن در ازدواجهای فامیلی بسیار بیشتر دیده میشود.

با توجه به اینکه این بیماری از نوع مغلوب غیر جنسی به توارث میرسد بنابراین در والدین ناقل، در هر بارداری صرف نظر از جنس جنین احتمال ابتلای نوزاد به بیماری ۲۵٪، احتمال سالم ولی ناقل بودن ۵۰٪ و شانس سالم و غیر ناقل بودن ۲۵٪ می‌باشد.

نه جنسیت کودک و نه ترتیب تولد معین نمی‌کند که کدام کودک یا چه تعداد از بچه‌ها در خانواده‌ای که ژن معیوب دارند این بیماری را خواهند داشت.



تشخیص:

تشخیص بیماری SMA با معاینات بالینی توسط پزشک متخصص، انجام تست‌های فیزیکی، گرفتن نوارهای عصبی و الکترو میوگرام (EMG) و همچنین مطالعه سوابق خانوادگی انجام می‌گیرد.

جهت تشخیص نهایی این بیماری بررسی

ژنتیکی انجام می‌گیرد. در این حالت تنها نمونه خون بیمار (و نه عضله) کافی است. تست DNA در اکثر موارد، ابتلای فرد به بیماری را تأیید می‌کند. از دیگر مزایای این روش این است که نه تنها بیمار بلکه پس از پیدا کردن نوع جهش میتوان افراد مشکوک ناقل در خانواده را نیز با هزینه و وقت کمتری شناسایی نمود.

پیشگیری:

چنانچه مادر و پدر ناقل ژن معیوب باشد آزمایش پیش از تولد برای پیدا کردن جنین مبتلا در دوران بارداری انجام می‌شود.

انواع آزمایش‌های پیش از تولد می‌تواند بعد از حدود ۱۱ هفته پس از بارداری به اجرا دربیاید. نمونه برداری از پرزهای جفت (CVS) در هفته ۱۱ تا ۱۴ بارداری انجام و تست مایع آمنیون بعد از هفته ۱۴ بارداری انجام می‌شود. در صورتی که آزمایش پیش از تولد ابتلا جنین به بیماری را مشخص کند خانواده میتوانند در صورت تمایل دستور سقط را از مراجع قانونی درخواست نمایند.

درمان:

این بیماری درمان قطعی ندارد اما درمان توانبخشی مستمر جهت کاهش و جلوگیری از عوارض این بیماری مورد تأیید است.