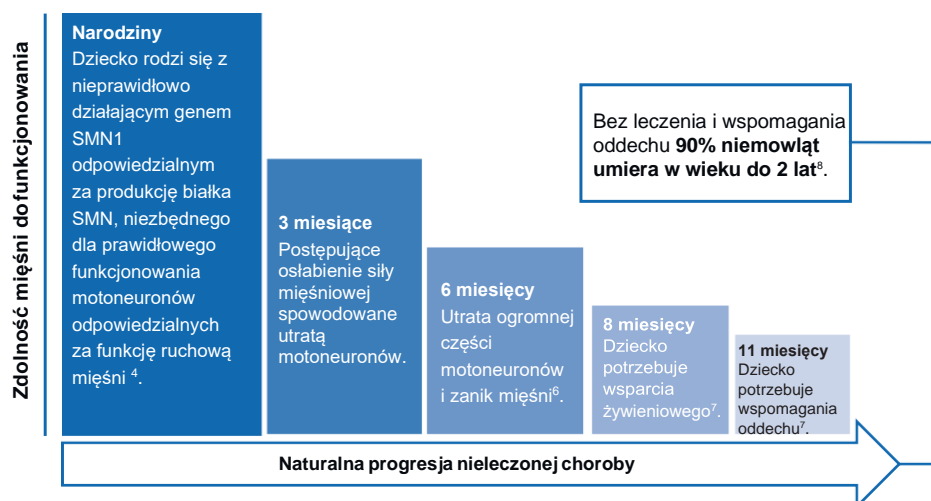


Wczesna diagnoza ma zasadnicze znaczenie dla chorych na SMA

Choroba początkowo może być bezobjawowa

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) to rzadka choroba genetyczna, która prowadzi do postępującego osłabienia i zaniku mięśni^{1,2}. Objawy zwykle nie są widoczne w pierwszych miesiącach życia dziecka. W rezultacie wiele niemowląt z SMA jest diagnozowanych za późno¹, gdy już rozpoczęła się szybka i nieodwracalna utrata neuronów ruchowych (motoneuronów), odpowiedzialnych za przekazywanie impulsów nerwowych z ośrodkowego układu nerwowego do mięśni umożliwiających poruszanie się, oddychanie czy przełykanie^{2,3}.

Progresa choroby w SMA typu I



Wczesne rozpoznanie ma zasadnicze znaczenie

U niemowląt dotkniętych najcięższą postacią SMA szybko postępujący zanik mięśni prowadzi do niepełnosprawności ruchowej, zaburzeń przełykania i oddychania⁵. Czynnikiem decydującym o skuteczności terapii jest czas do rozpoczęcia leczenia. Najlepsze efekty przynosi terapia rozpoczęta zanim uwidocznią się objawy choroby¹. Gdyby SMA zostało zdiagnozowane podczas badania przesiewowego wykonywanego w pierwszych dniach życia, a leczenie natychmiast wprowadzone, dziecko miałoby szansę rozwijać się porównywalnie do jego zdrowych rówieśników⁵. Dzięki badaniom przesiewowym noworodków możliwe jest szybkie postawienie diagnozy i wdrożenie skutecznego leczenia.



Identyfikacja dzieci dotkniętych chorobą na bezobjawowym etapie



Umożliwienie rozpoczęcia leczenia przed wystąpieniem objawów



Ograniczenie nieodwracalnego uszkodzenia motoneuronów

1. Prior TW, et al. Spinal Muscular Atrophy. 24 lutego 2000 [Aktualizacja 14 listopada 2019] W: Adam MP, Ardinger HH, Pagon. 2. Saffari A, et al. Ann Clin Transl Neurol. 2019;6(1):197-205
3. Farrar MA, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. Ann Neurol. 2017;81(3):355-368. 4. Chien Y-H, et al. J Pediatr. 2017;190:124-9.e1. doi:10.1016/j.jpeds.2017.06.042.
5. Glascock J, et al. J Neuromuscul Dis. 2018;5(2):145-58. 6. Kolb, S.J. et al. Ann Neurol. Grudzień 2017, 82(6), 883-891 7. Finkel RS, et al. Neurology. 2014;83(9):810-7. 8. Mendell JR, et al. N Engl J Med. 2017;377(18):1713-22. 9. Kirschner J, et al. Eur J Paediatr Neurol 2020: doi: 10.1016/j.ejpn.2020.07.001 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7347351/pdf/main.pdf>)



PL2202071503