

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ

15.

BÖLÜM

Hülya MARAŞ GENÇ¹

Bu bölümde spinal kaslar atrofi (SMA) ile ilgili genel bilgiler yer alacaktır. Günümüzde hasta yakınları SMA hastalığını ve tedavilerini daha güncel olarak izlemektedir. Bölümün sonunda yararlı bazı internet siteleri paylaşmıştır.

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA) NEDİR?

SMA, kas güçsüzlüğüne ve kas erimesine neden olan genetik bir hastalıktır. Omurilikte yer alan sinir hücreleri beyinden gelen uyarıları kasa iletir. SMA hastalığında bu sinir hücrelerinin ilerleyici bir şekilde hasarlanması sonucu kas güçsüzlüğü ve kas erimesi gelişir. Güçsüzlük çiğneme, yutma, solunum kaslarında, kol ve bacak kaslarında görülebilir. Şikâyetler ne kadar erken başlamışsa, hastalık o kadar ağır seyredir. SMA hastalarında zekâ normaldir, görme ve işitme duyuları sağlamdır. His kaybı yoktur.

SMA'NIN DÖRT TİPİ VARDIR.

SMA tip 1: En sık görülen SMA tipidir. İlk 6 ayda şikâyetler başlar. Tip 1 SMA hastaları geç de olsa başını tutabilir, ancak desteksiz oturamazlar. Solunum, yutma ve beslenme sorunları eşlik eder. Solunum desteği olmazsa genellikle 2 yaşından önce solunum yetmezliğinden kaybedilir. Günümüzde destek tedavileri ile yaşam süreleri daha uzun olmuştur. Son yıllarda hastalığın gidişatını değiştiren tedavilerin uygulanması ile solunum desteği kullanmayan, desteksiz oturabilen, hatta yürüyebilen SMA Tip 1 olan çocukların sayısı giderek artmaktadır.

SMA tip 2: Şikâyetler genellikle 6 ila 18 ay arasında başlar. Geç de olsa desteksiz oturabilirler, ama desteksiz ayağa kalkıp yürüyemezler. Bazı çocuklar

¹ Uzm. Dr., Çocuk Nöroloji Uzmanı Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi
ORCID iD: 0000-0001-8869-0277

çevresindeki beyin omurilik sıvısına, bel bölgesinden girilen bir iğne ile verilmektedir. İlk bir yılda toplam 6 kez yapılır. SMN proteininin üretimini arttırmak üzere tasarlanmıştır. Ne kadar erken başlanırsa o kadar faydalıdır. Her hasta fayda görmeyebilir.

Risdiplam: Bu ilaçla ilgili çalışmalar devam etmektedir. Ağızdan her gün alınan bir ilaçtır.

Gen tedavisi:

Zayıflatılmış virüs aracılığı ile normal SMN1 geni damar içine bir kez verilir. Amerika'da 15 çocuğun yer aldığı bir çalışmada olumlu sonuçlar alınmıştır. Amerika'da bu tedavi 2019 yılında onay almıştır. Bu tedavinin fayda ve zararlarını anlamak için daha geniş ve uzun süreli çalışmalara gerek vardır. Avrupa'da halen çalışmalar devam etmektedir.

GENETİK DANIŞMA

SMA çekinik olarak aktarılan bir hastalıktır. Bu hastalığın ortaya çıkması için hem anne, hem baba bu hastalık için taşıyıcı olmalıdır. Sadece bir hasta gene sahip olmak durumuna taşıyıcılık denir. Taşıyıcılar hastalık belirtisi göstermez. SMA'lı çocuklar hem anneden hem babadan hasta SMN1 geni alırlar ve hastalık ortaya çıkar. Daha önce SMA tanılı çocuğu olan ebeveynler planlı gebelik öncesinde genetik danışma almalıdır.

YARARLI KAYNAKLAR

- 1- Nöromusküler Hastalıklar Araştırma Derneği (<https://www.noromuskuler.org.tr>)
- 2- Çocuk Nöroloji Derneği (<https://www.cnd.org.tr/>)
- 3- SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği (<https://www.sma.org.tr>)