

Spinálnu muskulárnu atrofiu môže odhaliť novorodenecký skríning

Včasná liečba zlepšuje prognózu detí s týmto ochorením.

Sep 11, 2020

Včasné odhalenie viacerých ochorení v novorodeneckom období umožňuje novorodenecký skríning. Práve včasné odhalenie ochorenia spinálnej muskulárnej atrofie a čo najskoršie nasadenie liečby v období bez symptómov môže mať významný vplyv na celkovú prognózu ochorenia a ďalšiu kvalitu života pacientov s SMA.

Na Slovensku žije v súčasnosti asi šesťdesiatštyri pacientov s touto diagnózou, ktorá postihuje časť nervového systému zodpovedného za pohyb svalov ovládaných vlastnou vôľou. Klinicky sa toto ochorenie manifestuje progresívnou slabosťou a atrofizáciou priečne pruhovaného svalstva. Moderná medicína urobila v ostatnom desaťročí významný pokrok čo sa týka diagnostiky, manažmentu pacientov s SMA, ale aj samotnej liečby. Okrem biologickej je ďalšou formou liečby génová terapia. Táto vysoko-inovatívna terapia rieši hlavnú príčinu genetického ochorenia a to zavedením funkčnej kópie génu prežívania motorických neurónov nazývaného SMN (survival of motor neurons). Génová terapia môže významne ovplyvniť život pacientov s SMA, avšak je dôležité, aby bola podaná včas, najlepšie v presymptomatickom období. Aj preto je dôležité, aby sa diagnostika tohto zriedkavého ochorenia stala súčasťou novorodeneckého skríningu.

Na to, aby sa znížila úmrtnosť a zlepšila prognóza detí s SMA je potrebné včasné odhalenie ochorenia a liečba, ktorá sa začína už presymptomaticky.

Novorodenecký skríning dokáže identifikovať genetické ochorenie SMA až u 95% pacientov a tým ovplyvniť ďalšiu kvalitu ich života. „Ochorenia vhodné na novorodenecký skríning musia spĺňať viaceré podmienky – priamy benefit novorodenca zo skorej diagnózy, vhodný test zo suchej kvapky krvi, efektívnu liečbu a sledovanie zachytených pacientov v špecializovaných centrách.

V súčasnosti existuje laboratórna diagnostika na stanovenie SMN1 génu zo suchej kvapky krvi. Zavedením inovatívnej liečby, incidenciou ochorenia a laboratórnym testom sa SMA zaradila medzi ochorenia, vhodné na novorodenecký skríning aj na Slovensku. Skríning novorodencov na SMA by predstavoval významný pokrok v oblasti včasného zachytenia ochorenia a nasadenia adekvátnej liečby,“ vysvetľuje RNDr. Mária Knapková, PhD., vedúca laboratória Skrínigového centra novorodencov SR v Banskej Bystrici.



Novorodenecký skríning na SMA spĺňa kritériá na zahrnutie do rutinného skrínungu počas prvých dní života dieťaťa. Keďže na Slovensku sa novorodenecký skríning SMA zatiaľ nerealizuje, lekári diagnostikujú toto ochorenie u mentálne zdravých detí až na základe pohybového vývoja, ktorý nenapreduje podľa normálnych vývojových míľnikov ako u zdravých detí. Po neurologickom vyšetrení, ktoré lekár vyhodnotí ako podozrivé, sa odoberá krv na genetické vyšetrenie, ktoré SMA potvrdí, alebo vylúči. Avšak spoliehať sa na vývojové míľniky nestačí. Akonáhle sa motorické neuróny stratia, sú stratené navždy a nenávratne a to zhoršuje celkovú prognózu ochorenia, kvalitu života a aj jeho dĺžku.

Spinálna muskulárna atrofia (SMA) je autozomálne recesívne dedičné ochorenie, ktoré je charakterizované degeneráciou motoneurónov. Pri tomto ochorení sa netvorí proteín, ktorý je potrebný k prežívaniu motoneurónov a normálnej funkcii priečne pruhovaných svalov. Následne dochádza k svalovej slabosti a úbytku svalovej hmoty. Ide o dedičné ochorenie a na to, aby bolo dieťa ochorením postihnuté, musia byť obaja rodičia prenášačmi génu, ktorý toto ochorenie spôsobuje. K prenosu génov dochádza úplne náhodne a ak sú obaja rodičia prenášačmi mutácie, je tu riziko 25%, že ich potomok bude mať SMA. K spontánnemu poškodeniu génu dochádza približne len u 2% pacientov. SMA postihuje asi jedno z 11 000 detí, v Európe sa ročne narodí 550 až 600 detí s touto diagnózou. Napriek tomu, že ide o zriedkavé ochorenie, je najčastejšou príčinou smrti u detí.

Odborníci rozlišujú päť typov ochorenia SMA. Jednotlivé typy sa líšia nástupom prvých symptómov, svojou závažnosťou aj prognózou. SMA1 je najzávažnejším typom tohto ochorenia. „Prvé príznaky sa pri skorej forme choroby objavujú v prvých týždňoch života a ochorenie sa veľmi rýchlo rozvíja. Dieťa nie je schopné zdvihnúť hlavu, ochabujú mu svaly, neskôr nie je schopné sedieť, chodiť a nastupujú aj problémy s dýchaním. Prognóza je veľmi zlá a bez liečby až 95% detí zomrie do 2 roku života na respiračné zlyhávanie,“ vysvetľuje MUDr.

Miriam Kolníková, PhD, prednostka kliniky detskej neurológie LF UK a NÚDCH. Výskum však ukazuje, že včasná liečba môže pomôcť a odvrátiť mnohé predčasné úmrtia malých detí.

Source URL: <https://www.novartis.com/sk-sk/news/spinalnu-muskularnu-atrofiu-moze-odhalit-novorodenecky-skrining>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/sk-sk/sk-sk/news/spinalnu-muskularnu-atrofiu-moze-odhalit-novorodenecky-skrining>
- <https://www.novartis.com/sk-sk/sk-sk/o-nas/terapeuticke-oblasti/genova-terapia>