

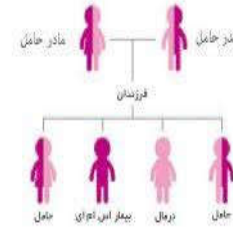
تعریف: sma (آتروفی عضلانی نخاع) نوعی بیماری ژنتیکی عصبی عضلانی پیشرونده است که با ضعف و فلج پیشرونده عضلات همراه است.



شیوع آن تقریباً حدود ۱ در ۱۰۰۰۰ تولد زنده است. در هر دو جنس یکسان است. این بیماری اثرات بالینی خود را به صورت ناتوانی در تحرک نشستن و ایستادن نشان می دهد. بر اساس اعلام انجمن حمایت از بیماران دیستروفی، تاکنون ۱۵۰ بیمار در کشور شناسایی شده اند که از بین آن ها تعداد ۵۰ نفر آنان تیپ نوع ۱ می باشند.

شیوع بیماری ازدوران جنینی تا بزرگسالی است و ۵ نوع تیپ مختلف دارد که فراوانی نوع ۱ تقریباً ۶۰ درصد تمامی موارد بیماری است. ضمناً در انواع تیپ های صفر، یک و دو، طول عمر بیماران بسیار کوتاه است.

راههای انتقال SMA: به صورت اتوزومی نهفته به ارث می رسد.



انواع تیپ های بیماری sma :

۱-نوع صفر: مربوط به دوران جنینی است و در زمان تولد با علائم ضعف و مشکلات تنفسی شدید همراه است.

۲-نوع ۱: شدیدترین نوع بیماری sma است که در نوزادان قبل از ۶ ماهگی رخ می دهد. پاهای این کودکان قدرت کافی نداشته و برای بلند شدن نیاز به کمک دارند. در تغذیه و بلع هم مشکل داشته و به علت عدم رشد ریه ها، در سرفه کردن هم مشکل دارند.

۳-نوع ۲: علائم از ۱۵ ماهگی تا ۲ سالگی بروز پیدا می کند. این بیماران در نشستن و بلع مشکل دارند.

۴-نوع ۳: از سنین کودکی بروز پیدا کرده و به نام sma نوجوانان معروف است. این بیماران در بالا رفتن از پله مشکل دارند. هنگام راه رفتن مدام زمین خورده و ممکن است هیچگاه نتوانند راه بروند.

۵-نوع ۴: عمدتاً در بزرگسالی رخ می دهد. شروع بیماری از سن ۱۸ تا ۳۵ سالگی است. این بیماران مشکلات تنفسی و بلع کمتری دارند.

علائم بالینی :

ضعف عضلانی، مشکل در بلع و خوردن غذا مشکلات تنفسی یا مشکل در سرفه کردن و احساس خفگی و فرو رفتگی سینه یا گرفتگی عروق قلب و ریه.

تشخیص :

تست تشخیصی sma (تست ژنتیکی مولکولی) برای تمامی نوزادان با ضعف و هیپوتونی پیشنهاد می شود. در واقع با تشخیص پیش از تولد می توان از تولد نوزادان مبتلا به بیماری جلوگیری کرد. در صورت داشتن سابقه بیماری در خانواده یا داشتن فرزند مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی، قبل از ازدواج یا بارداری، مشاوره ژنتیک توصیه می شود.



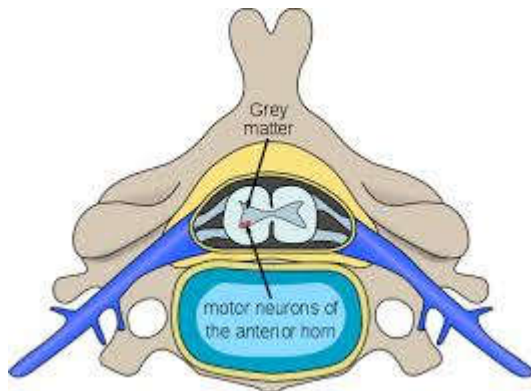
دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

لرستان

مرکز آموزشی درمانی شهدای عشایر

SMA

(آتروفی عضلانی نخاعی)



واحد آموزش سلامت - بازنگری ۱۴۰۳

سایت بیمارستان: <http://shohada.lums.ac.ir>

۶

۴-بیماران در روز دریافت دارو ، بستری شده و بعد از تزریق تا ۶ ساعت در بیمارستان تحت نظر می مانند .

۵- داروی کشیده شده در سرنگ اگر طی ۶ ساعت استفاده نشود ، باید دور ریخته شود .

۶- تزریق دارو باید توسط کادر درمانی ماهر در نخاع تزریق شود . باید تزریق طی ۳-۱ دقیقه توسط سوزن LP انجام گردد .

۷-تزریق باید در منطقه ای که اثری از التهاب و عفونت پوستی وجود ندارد با تکنیک استریل انجام گردد .

۸-با توجه به احتمال خونریزی و مشکلات کلیوی دارو باید با احتیاط تزریق شود . شمارش پلاکت های خون ضروری است . همچنین کنترل های لازم از نظر خونریزی حین تزریق لازم است .

عوارض : تب ، اسهال ، تهوع ، بیبوست ، راش جلدی آفت و زخم های دهانی ، دردهای عضلانی ، عفونتهای دستگاه تنفسی و ادراری ، غیر طبیعی شدن انعقاد خون و سمیت کلیوی

منابع : ۱- شیوه نامه اجرای طرح مطالعاتی درمان بیماران SMA با داروهای اختصاصی و ۲- گزارش بیماری SMA ، دفتر نظارت و پایش مصرف فرآورده های سلامت ، آبان ۹۴

۵

درمان : درمان حمایتی (بازتوانی) و دارویی است . در درمان های دارویی از داروی اسپینرازا به صورت تزریقی (ساخته شده توسط شرکت بایوژن امریکا) و داروی خوراکی ریسدپیلام (شربت) جهت کنترل بیماری و بهبود کیفیت زندگی و شرایط فیزیکی بیمار استفاده می شود .

پروتوکول درمانی در بیماران :

در ابتدا هر دو هفته یک بار ، یک تزریق از داروی اسپینرازا تا ۴ ماه و سپس هر ۴ ماه یک بار ، یک تزریق به صورت داخل نخاعی انجام می گردد . این دارو به شکل ویال های ۱۲ میلی گرم در ۵ میلی لیتر بوده و این دوز برای تمامی بیماران ثابت است .

مراقبت های لازم در هنگام تزریق اسپینرازا :

۱-قبل از شروع تزریق دارو باید آزمایشاتی مانند CBC , PT, CR , BUN , Alkph , ALT, AST , diff , INR , PTT و U/A از نظر پروتئین های ادرار انجام گردد .

۲-دارو پس از خروج از یخچال باید در دمای اتاق گرم شود و حتما " شفاف و بی رنگ باشد .
۳- به هیچ وجه نباید دارو رقیق شود .

۴