

# SMA

## (ניוון שרירים שדרתי – Spinal Muscular Atrophy)

### 1/8 SMA היא מחלה הניתנת לריפוי? לא לגמרי נכון

לפי המכון הלאומי למחלות עצבים ושבץ בארה"ב, SMA היא מחלה שאינה ניתנת לריפוי. טיפולים מאושרים וניסיוניים המשנים את מהלך המחלה (כלומר, טיפולים שאושרו וכאלה המצויים כעת בפיתוח קליני) מיועדים להאט את התקדמות המחלה, לטפל בתסמינים ולמנוע סיבוכים, אולם הם אינם מרפאים ואינם הופכים את המצב הרפואי הבסיסי, בלי קשר לאופן הפעולה שלהם. זה נכון לגבי כל הטיפולים שאושרו ואלה הנמצאים כעת בשלב המחקרי, בין שהשימוש העיקרי הוא הגברת ייצור של חלבון SMN באורך מלא ובין שהשימוש העיקרי הוא החלפת גן ה-SMN.

### 2/8 מספיק לדעת מה סוג ה-SMA שיש לך (I, II, III) כדי לקבוע אם תרפיה גנית היא הטיפול הטוב ביותר עבורך? לא לגמרי נכון

סוגי ה-SMA לבדם אינם מספיקים כדי לקבוע אילו מטופלים עשויים להפיק את מרב התועלת מתרפיה גנית. מחלת SMA מתבטאת בטווח רחב של חומרה, לכן השלב ומשך המחלה הם גורמים המאפשרים חיזוי טוב יותר של התוצאות לעומת תת-הסוג של SMA.

### 3/8 לדול השרירים וחולשת השרירים המתקדמת מתייצבים בתחילת גיל הנעורים של המטופל? לא לגמרי נכון

SMA היא מחלה חמורה ומתקדמת בכל תת-הסוגים של SMA, בלי קשר לגיל המטופל ו/או להופעת תסמינים ברורים. כתוצאה מכך, אבחון וטיפול מוקדמים הם הכרחיים לשימור התפקוד המוטורי ולניהול המחלה. אנשים שאינם מקבלים טיפול יאבדו את התפקוד המוטורי עם הזמן. זה יתבטא בירידה ביכולת ללכת, או בחוסר יכולת לשבת באופן עצמאי.

### 4/8 כאשר אדם מאובחן עם SMA, הוא חייב לקבל טיפול באופן מיידי? נכון

מכיוון ש-SMA היא מחלה חמורה ומתקדמת, יש להימנע מכל עיכוב במתן טיפול. לדברי מומחים, פרק הזמן מרגע האבחון ועד לתחילת הטיפול משנה מהלך המחלה אמור להיות לא יותר מ-14 יום. זה חשוב במיוחד בקרב פעוטות, עקב ההתקדמות ומהלך המחלה.

### 5/8 התקדמות המחלה מתרחשת אצל כל המטופלים, כולל בקרב מבוגרים, גם אם לא נראו תסמינים חדשים או תסמינים של החמרה לאורך זמן? נכון

SMA היא מחלה חמורה ומתקדמת בכל תת-הסוגים של SMA, כולל בקרב מבוגרים, גם כאשר לא נראים שינויים בהסתמנות. מבוגרים שאינם מטופלים יראו ירידה בתפקוד המוטורי לאורך זמן, ויכולות כגון ישיבה או הליכה לרוב אובדות עם הזמן.

### 6/8 החלבון החיוני לשרידותם של תאי העצב (SMN) \* נמצא בריכוזים שווים בכל הגוף\* חלבון ה-SMN מגרה את פעולת הניורונים המוטוריים השולטים בשרירים ומאפשרים לגוף לנוע? לא לגמרי נכון

חלבון ה-SMN נמצא בעיקר בחוט השדרה ובחלק של המוח המחובר לחוט השדרה (גזע המוח). לשימור הניורונים בתסמינים המוטוריים, חשוב שיהיו רמות גבוהות של חלבון SMN בחוט השדרה. הניורונים המוטוריים אחראים לשידור אותות מהמוח ומחוט השדרה, המורים לשרירי השלד מה לעשות, וכך מתאפשר לגוף לנוע.

### 7/8 חשוב לקיים מפגשים רציפים עם צוות ה-MDT (צוות מולטי-דיסציפלינארי) לאורך השנה כדי לעקוב אחר שינויים קלים בהתקדמות המחלה או סימנים לשיפור? נכון

צוות ה-MDT אחראי לניהול הכולל של המחלה. בדרך כלל, הוא כולל נירולוג, פיזיותרפיסט, מומחה לנשימה, מרפא בעיסוק ועוד. קשר סדיר עם צוות ה-MDT מאפשר הערכה סדירה של המטופל במטרה לזהות שינויים בהתקדמות המחלה, ולאפשר הכרה בניצחונות קטנים ובשיפורים באיכות החיים, או להוות הזדמנות לעריכת שינוי בתוכנית הטיפול לפי הצורך, על מנת לממש את יעדי הטיפול במטופל.

### 8/8 החלפת גן SMN פגום מרפאת את מחלת ה-SMA? לא לגמרי נכון

עובדה זו עדיין אינה ידועה, משום שאין מספיק נתונים ארוכי טווח המעידים על כך באופן חד-משמעי. על אף התפתחותה של התרפיה הגנית, עדיין נותר צורך רפואי לא פתור, משום שבקרב מטופלים מסוימים, הטיפול בניורונים מוטוריים באמצעות תרפיה גנית עשוי להיות לא מספיק. במחקר הקליני של תרפיה גנית, דווח כי 4 מתוך 10 מטופלים קיבלו טיפול מקביל (נוסף) בשיטת טיפול אחרת.