

Ekzaminim i të porsalindurve për Atrofi Muskulare Shpinore në Toscana Për të ditur më shumë.

Rajoni Toscana me dekretin e 2/8/2021 ka bërë të mundur ekzaminimin tek të porsalindurit të Atrofi-së Muskulore Shpinore (SMA).

Ekzaminimi i të porsalindurve për SMA ka si finalizim identifikimin e të porsalindurve të prekur dhe që janë në një fazë para-simptomatike, do të thotë në një fazë në të cilën shenjat klinike nuk janë shfaqur ende. Rëndësia e ekzaminimit neonatal për SMA është treguar nga projekte pilot të kryera nëpër botë dhe prej 2019 të kryera edhe në rajonin Lazio dhe Toscana.

C'farë është SMA?

SMA është një sëmundje e rrallë gjenetike neuromuskulare e karakterizuar nga dobësim progresiv i muskujve. Zhvillimi intelektual është normal. Në bazë të gravitetit dhe të moshës së shfaqjes së simptomave, SMA klasifikohet në 3 forma të ndryshme:

- SMA I (rreth 50-60% të pacientëve) është forma më e rëndë, prezantohet brenda moshës 6 muaj dhe parashikohet një jetëgjatësi më e vogël se 2 vjet; shkak i vdekjes kryesisht është frymëmarrja e pamjaftueshme për arsye të dobësimit të muskujve.
- SMA II (rreth 30% e pacientëve) është një formë mesatare e cila simptomat e para i shfaq rreth 18 muajve. Nuk lejon ecjen pa ndihmen e një objekti. Pritshmëria e jetëgjatësisë është e kufizuar për arsye të dizabilitetit në një formë të rëndë.
- SMA III është forma më e rrallë dhe më pak e rëndë. Simptomat shfaqen mbas 18 muajve dhe vazhdueshmeria ndryshon. Pacientët mund ta humbin ose jo aftësinë për të ecur. Parashikohet një jetë normale.

SMA ka të bëjë me një defekt gjenetik që trashëgohet nëse të dy prindërit e një pacienti SMA janë mbartës të mirëfilltë të këtij defekti gjenetik përgjegjës të situatës, dhe manifestohet vetëm nëse të dy prindërit ia trashëgojnë fëmijëve. Është vënë re që lind një fëmijë i prekur nga SMA në cdo 6,000- 10,000 të porsalindur.

Në 95-98% të rasteve, patologjia shkaktohet nga mutacione specifike të gjenit SMN1, që kodifikon për proteina SMN (Survival Motor Neuron), esenciale për mbijetesën dhe funksionimin normal të motoneuroneve. Pacientët të prekur nga SMA kanë një numër të ndryshueshëm të kopjeve të një gjeni të dytë, SMN2, që kodifikon në një formë të përafërt të proteinës SMN, me aftësi funksionimi më të ulët në krahasim me proteinen SMN të plotë (ajo e kodifikuara nga gjeni SMN1 i shëndetshëm). Numri i kopjeve të gjenit SMN2 (normalisht 1-4 kopje) është në bazë të ndryshueshmërisë së patologjisë, me forma pak a shume të rënduara.

C'farë terapishe janë të disponueshme sot për SMA?

Deri para disa vitesh, trajtimi i SMA ishte simptomatik, i bazuar në afrime multisiplinare dhe me finalizim synimin për të përmirësuar cilësinë e jetës së pacientëve. Sot, në Itali janë të disponueshme terapi specifike: oligonukleotide antisenso dhe terapi gjenetike. Oligonukleotide antisenso (ASO) reagojnë mbi gjenin SMN2 duke lejuar prodhimin e proteinës SMN të kompletuar dhe funksionale. Janë të disponueshme forma që mund të përdoren në rrugë orale dhe intratekale.

Terapia gjenetike përdor një vektor viral që penetron në celualat e neuroneve dhe transporton gjenin SMN1 që mungon, pa u integruar në gjenomën e njeriut, duke riprodhuar në vazhdimësi proteinën SMN. E mira që sjell ekzaminimi neonatal SMA është që fëmijët e prekur të trajtuar në fazë para- simptomatike tregojnë që kanë një fazë zhvillimi të përafërt me atë të fëmijëve që nuk janë mbartësit kësaj sëmundje.

Si kryhet ekzaminimi i të porsalindurve për SMA?

Në të gjithë të porsalindurit meret një analizë gjaku nga pjesa e poshtme e këmbës për të ashtuquajturat “ekzaminime të detyrueshme për të porsalindurit”, të parashikuara nga Ligji Italian. Në rajonin Toscana me dekretin^o796 të 2/8/2021, është rritur paneli i patologjive që kanë si objekt ekzaminim neonatal të detyrueshëm për atrofi muskulore shpinore (SMA).

Testi i ekzaminimit konsiston në bërjen e analizave gjenetike molekulare gjeni SMN1 (prezencë /mungesë në homozigotitet të gjenit) në DNA të marrë nga gjaku që është përthithur nga provëzatat e të porsalindurit. Do t’ju kërkohet të firmosni modulën për konsensusin.

C’fare ndodh me kampionin biologjik të fëmijës suaj?

Testi gjenetik për SMA bëhet pranë Laboratorit për Ekzaminim të të porsalindurve në spitalin AOU Meyer, Biokimi dhe Farmakologji. Në një fazë fillestare, kampjoni gjaku i të porsalindurit dërgohet Departamentit të Shkencave të Jetës dhe Shëndetësisë publike, S.S.D Universitetit Katolik Sacro Cuore di Roma, ku edhe do të kryhet testi gjenetik për SMA.

DNA i marrë shkatërrohet mbasi është analizuar ndërsa kampjoni i gjakut do të ruhet për 10 vjet.

Si do të informoheni për rezultatet e testit gjenetik për SMA?

Rezultatet e testit gjenetik do të jenë gati brenda 7 diteve pune nga dita e kryerjes, duke përjashtuar të papriturat. Në rast se testi rezulton negativ (normale) nuk do të lajmëroheni direkte, sic bëhet në rastet e ekzaminimeve neonatale të detyrueshme. Edhe pse testi konsiston në identifikimin e rreth 98% të pacientëve SMA, ekziston një rrezik shumë i vogël (<1/300,000) që vajza ose djali juaj mund të jenë gjithsesi mbartës të SMA. Një rrezik I tillë nuk merret parasysh nëse nuk prezantohen shenja klinike që bëjnë të dyshohet për praninë e SMA. Në rast se testi do të dilte pozitiv, do të diagnostikohet për SMA, do të telefonoheni për të kryer vlerësime të tjera pranë SOC Malattie Metaboliche ed Ereditarie (Së mundje Metabolike dhe të Trashëguara) të AOU Meyer, në bazë të të cilave do të vlerësohet klinikisht djali ose vajza juaj, do t’ju shpjegohet kuptimi i rezultatit dhe do të kryehet një analizë gjaku për të konfirmuar rezultatin. Do tu jepen të gjitha informacionet në lidhje me

SMA, për mundësitë e terapitë e mundshme, për rreziqet mbi ju dhe familjarë ve tuaj. Nga rezultati c’fare konfermon testi do të lëshohet një refert me shkrim ku do të jetë dhe diagnoza specifike.

Si duhet të silleni nëse vajza ose djali juaj janë të prekur nga SMA?

Testet gjenetike që ne disponojmë (mungesa e SMN1 dhe numri i kopjeve SMN2) na lejojnë të përcaktojmë sa e rëndë është shfaqur SMA, me një pritshmëri rreth 80%. Ndërkohë, këto të dhëna lejojnë që të përcaktohet rrugëzimi asistencial më i përshtatshëm për vajzën apo djalin tuaj pranë SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie AOU Meyer të Firenze, ku trajtohen të pacientet e prekur nga SMA, sipas standarteve dhe shkëmbimit të mjekimit në nivel botëror.

Rreziqe të mundshme që mund të sjellë ekzaminimi neonatal SMA

Nuk janë parashikuar rreziqe të tjera sepse prova e gjakut e fëmijës suaj do të jetë e njëjta që përdoret për ekzaminimet neonatale të tjera që janë të detyrueshme. Pastaj do të kryhet njëherazi dhenjë test gjenetik për diagnozën SMA nga e cila nuk ka menyrë për tu marrë informacione aksidentale.