



Regione Toscana



Screening Neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale in Toscana.

Per saperne di più.

فحص حديثي الولادة للكشف عن ضمور العضلات الشوكي في توسكانا لمعرفة المزيد

أتاحت منطقة توسكانا بموجب قرار المجلس الإقليمي رقم 796 الصادر في 2021/8/2 فحص حديثي الولادة للكشف عن ضمور العضلات النخاعي (SMA).

يهدف فحص حديثي الولادة SMA إلى تحديد الأطفال المصابين في مرحلة ما قبل الأعراض ، أي في مرحلة مبكرة جدًا ، حيث لم تظهر العلامات السريرية بعد.

تم إثبات فعالية فحص الأطفال حديثي الولادة SMA من خلال المشاريع التجريبية التي أجريت في جميع أنحاء العالم ، والتي استمرت لمدة عامين ، وأجريت في لاتسيو وتوسكانا منذ سبتمبر 2019

ما هو ضمور العضلات النخاعي SMA ?

ال SMA هو مرض عصبي وراثي نادر يتميز بضعف عضلي وضمور تدريجي. التطور العقلي يكون طبيعيًا. بناءً على شدة الخطورة وعمر ظهور الأعراض ، يتم تصنيف ال SMA إلى 3 أشكال:

* SMA I (حوالي 50-60٪ من المرضى) هو الشكل الأشد خطورة ، ويحدث في غضون 6 أشهر من عمر الطفل ويبلغ متوسط العمر المتوقع أقل من عامين ؛ سبب الوفاة بشكل عام هو فشل الجهاز التنفسي بسبب ضعف العضلات.

* SMA II (حوالي 30٪ من المرضى) هو شكل من أشكال الخطورة المتوسطة مع ظهور الأعراض في غضون 18 شهرًا من عمر الطفل . لا يتم اكتساب القدرة على المشي بدون دعم. ينخفض متوسط العمر المتوقع بشكل طفيف ولكنه يسبب إعاقة كبيرة.

* SMA III هو الشكل الأكثر ندرة والأقل خطورة. تظهر الأعراض بعد 18 شهرًا من عمر الطفل، و تكون التطورات متغيرة بدرجة كبيرة. قد يفقد المرضى القدرة على المشي وقد لا يفقدونه. متوسط العمر المتوقع طبيعي.

ضمور العضلات النخاعي SMA ناتج عن خلل جيني مع انتقال وراثي جسدي متنحي ، مما يعني أن كلا الوالدين لمريض ال SMA هما حاملان سليمان للخلل الجيني المسؤول عن الحالة ، والذي يحدث فقط إذا قام كلاهما بنقله إلى أطفالهما. تشير التقديرات إلى أن طفلاً واحداً مصاباً بال SMA يولد من بين كل 6000-10000 مولود جديد.

95-98٪ من الحالات ، يحدث المرض بسبب طفرات معينة في جين ال SMN1 الذي يشفر البروتين الضروري لبقاء الخلايا العصبية الحركية وعملها الطبيعي. المرضى الذين يعانون من ال SMA لديهم عدد متغير من نسخ الجين الثاني SMN2 الذي يشفر شكلاً مختصراً من بروتين SMN الذي قلل من وظيفته مقارنةً ببروتين SMN الكامل (البروتين المشفر بواسطة جين SMN1 الصحي) عدد نسخ الجين SMN2 (عادة 1-4 نسخ) هو أساس التباين الكبير للمرض ، بأشكال أكثر أو أقل حدة.



Regione Toscana



ما هي العلاجات المتوفرة لضمور العضلات النخاعي اليوم؟

حتى سنوات قليلة مضت ، كان علاج ضمور العضلات النخاعي عرضيًا ، معتمداً على مناهج متعددة التخصصات ويهدف إلى تحسين نوعية حياة المرضى. اليوم ، تتوفر علاجات محددة في إيطاليا: قليلات النوكليوتيدات المضادة للحساسية والعلاج الجيني. تعمل قليلات النوكليوتيدات (ASO) المضادة للإتجاه على الجين SMN2 مما يسمح بإنتاج بروتين SMN كامل و عملي متوفرة بتركيبات تؤخذ عن طريق حقن أو عن طريق الفم.

يستخدم العلاج الجيني ناقلاً فيروسيًا يخترق الخلية العصبية وينقل جين ال SMN1 المفقود ، دون الاندماج في الجينوم البشري ، مما يؤدي إلى إنتاج بروتين SMN باستمرار. الميزة الكبرى لفحص SMA لحديثي الولادة هي أن الأطفال المصابين الذين عولجوا في مرحلة ما قبل الأعراض يظهر أن لديهم مراحل نمو مماثلة لتلك الخاصة بالأطفال غير المصابين بالمرض.

كيف يتم فحص حديثي الولادة لضمور العضلات النخاعي SMA؟

عند جميع الأطفال حديثي الولادة ، يتم أخذ عينة دم صغيرة من الكعب لإجراء ما يسمى "الفحص الإلزامي لحديثي الولادة" ، المنصوص عليه في القانون الإيطالي. في منطقة توسكانا ، بموجب قرار المجلس الإقليمي رقم 796 الصادر في 2021/8/2 ، تمت زيادة فحص ضمور العضلات الشوكي إلى مجموعة الأمراض الخاضعة للفحص الإلزامي يتكون اختبار الفحص من التحليل الجيني الجزئي للجين SMN1 (وجود / عدم وجود الجين في الزيجوت المتماثل) على الحمض النووي المستخرج من الدم الممتص على بطاقة حديثي الولادة. سيطلب منك التوقيع على نموذج الموافقة.

ماذا سيحدث للعينة البيولوجية لطفلك؟

سيتم إجراء الاختبار الجيني لـ SMA في مختبر Meyer AOU لفحص حديثي الولادة والكيمياء الحيوية وعلم الأدوية. في المرحلة الانتقالية الأولى ، سيتم إرسال عينة دم المولود إلى قسم علوم الحياة والصحة العامة ، إس إس دي. علم الوراثة الطبية للجامعة الكاثوليكية لـ Sacro Cuore في روما ، حيث سيتم إجراء الاختبار الجيني لـ SMA سيتم تدمير الحمض النووي المستخرج في نهاية التحليل بينما سيتم الاحتفاظ بعينة الدم لمدة عشر سنوات.

كيف سيتم إعلامك بنتائج الاختبار الجيني لـ SMA؟

ستكون نتائج الاختبارات الجينية متاحة في غضون سبعة أيام عمل من جمعها ، مع مراعاة الاستثناءات في حالة أن الاختبار الجيني سلبي (طبيعي) لن يكون هناك اتصال مباشر ، كما يحدث بالفعل في حالة الفحوصات الإلزامية لحديثي الولادة. نظرًا لأن الاختبارات الجينية يمكن أن تحدد ما يقرب من 98% من مرضى ضمور العضلات الشوكي ، فهناك خطر ضئيل متبقي (أقل من 1/300000) من أن طفلك قد يعاني من ضمور العضلات الشوكي. لا يمكن تقليل هذا الخطر بشكل أكبر ، إلا إذا كانت هناك علامات سريرية تشير إلى وجود ضمور العضلات الشوكي. في حالة ما إذا كان الاختبار إيجابيًا ، وبالتالي يشير إلى التشخيص الجيني للضمور العضلي الشوكي ، فسيتم استدعاؤك لإجراء تقييم في مركز SOC للأمراض الأيضية والوراثية في Meyer AOU حيث سيتم تقييم حالة طفلك سريريًا ، وسيتم شرح معنى نتيجة الاختبار لك وسيتم أخذ عينة دم من طفلك لتأكيد النتيجة. سيتم تزويدك بجميع المعلومات المتعلقة بـ SMA ، والفرص العلاجية المتاحة ، والمخاطر الإنجابية لك ولأفراد أسرتك. سيتم إصدار تقرير مكتوب بالتشخيص المحدد عن النتيجة التي تم الحصول عليها من اختبار التأكيد



Regione Toscana



ماذا تفعل إذا كان طفلك يعاني من ضمور العضلات الشوكي؟
الاختبارات الجينية المتاحة لنا (غياب SMN1 وتحديد عدد نسخ SMN2) تسمح لنا بتحديد شدة SMA ، مع موثوقية تقارب 80%. لذلك ، سنتيح لك هذه البيانات إنشاء مسار الرعاية الأنسب لطفلك في مركز AOU Meyer للأمراض العصبية والتمثيل الغذائي الوراثي في فلورنسا ، حيث يتم علاج مرضى SMA ، وفقاً لمعايير الرعاية المشتركة دولياً.

المخاطر المحتملة للمشاركة في فحص SMA لحديثي الولادة

لا توجد مخاطر إضافية حيث سيتم أخذ عينة دم طفلك مع العينة التي سيتم استخدامها لفحوصات إلزامية لحديثي الولادة. نظرًا لأنه سيتم إجراء الاختبار الجيني فقط لتشخيص ضمور العضلات الشوكي ، فلا يوجد خطر من الحصول على معلومات عرضية غير مرغوب فيها.