

### بیماری SMA چیست؟ علت، علائم، راه‌های تشخیص و درمان اس ام ای

آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) یک بیماری ژنتیکی و ارثی است که باعث ضعف و تحلیل عضلات بدن در کودکان و بزرگسالان می‌شود. در حالی که آزمایش ژنتیک بیماری SMA می‌تواند به تشخیص این بیماری کمک زیادی کند؛ با این حال، بسیاری از افراد، اطلاعات کافی از این بیماری و راه‌های درمان آن ندارند. به همین دلیل، ما در این مقاله قصد داریم همه چیز درباره این موضوع که بیماری sma چیست، علت بروز آن، علائم، راه‌های تشخیص و روش‌های درمانی آن را بررسی کنیم.

### بیماری sma چیست؟

بیماری SMA (Spinal Muscular Atrophy) یک اختلال عصبی، عضلانی و ژنتیکی است که در آن عضلات اسکلتی بدن ضعیف و تحلیل می‌روند. این عارضه sma در بزرگسالان و نوزادان با از دست رفتن نوع خاصی از سلول‌های عصبی بدن در نخاع و قسمت پایینی مغز بروز پیدا می‌کند. این سلول‌ها که نورون‌های حرکتی تحتانی یا سلول‌های شاخ قدامی نامیده می‌شوند، حرکت عضلات را کنترل می‌کنند؛ اما نقش این سلول‌ها در بروز بیماری sma چیست؟  
زمانی که این سلول‌ها از بین می‌روند، ماهیچه‌ها دیگر سیگنال‌های عصبی را که باعث حرکتشان می‌شود را از مغز دریافت نمی‌کنند. این امر، در نهایت، باعث ضعیف و کوچک شدن عضلات می‌شود. بیماری Spinal Muscular Atrophy با زوال سلول‌های شاخ قدامی در نخاع منجر به ضعف پیشرونده و در نهایت مرگ رخ می‌دهد. در این بیماری سه شکل دوران کودکی و یک حالت بیماری در بزرگسالی شناسایی شده اند. در ادامه مقاله "بیماری sma چیست" به بررسی علت این بیماری می‌پردازیم.

### علت بیماری SMA چیست؟

در بخش قبلی با مفهوم بیماری sma چیست، آشنا شدید. در این بخش، علت بیماری SMA در نوزادان و بزرگسالان را بررسی می‌کنیم. اس ام ای یک بیماری ژنتیکی

است؛ به این معنی که شما ژن‌هایی را از والدین بیولوژیکی خود به ارث برده‌اید که باعث بروز این بیماری در شما شده‌اند.

به طور کلی، نوروهای حرکتی برای عملکرد صحیح خود به پروتئینی به نام SMN (نورون حرکتی بقا) نیاز دارند. بیماری sma در نوزادان و بزرگسالان نیز اغلب به دلیل ایجاد مشکل در ژن سازنده این پروتئین به نام SMN1 رخ می‌دهد. هنگامی که این ژن جهش پیدا می‌کند یا به نوعی تغییر می‌کند، نمی‌تواند پروتئین کافی برای عملکرد صحیح نوروهای حرکتی بسازد. در نتیجه، نوروهای حرکتی شکسته می‌شوند و نمی‌توانند سیگنال‌هایی را به ماهیچه‌ها ارسال کنند.

به طور معمول، هر کودک یک نسخه از ژن SMN1 را از هر یک از والدین خود دریافت می‌کند؛ در این کودکان، هر دو ژن دریافت شده از والدین، جهش پیدا می‌کنند. این یعنی کودکی که یک ژن سالم از یکی از والدین و یک ژن جهش یافته از والدین دیگر خود را دریافت می‌کند، احتمالاً هیچ نشانه‌ای از بیماری sma در او مشاهده نخواهد شد؛ اما این ژن جهش یافته در کودک، در آینده می‌تواند به فرزندان او منتقل شود. به این فرد که دارای یک ژن سالم و یک ژن جهش یافته است در علم پزشکی "ناقل" می‌گویند. در این صورت، آزمایش ژنتیک بیماری SMA می‌تواند به این افراد کمک کند تا متوجه شوند که آیا ناقل هستند یا خیر و چقدر احتمال دارد که فرزند آن‌ها به بیماری اس ام ای مبتلا شود. در ادامه این مقاله از "بیماری sma چیست" با انواع این بیماری آشنا می‌شوید.

### انواع بیماری sma چیست؟

بیماری sma در بزرگسالان و نوزادان بر اساس شدت بیماری و سن بروز آن در پنج نوع مختلف طبقه‌بندی می‌شود. در این بخش از مقاله "بیماری sma چیست" به بررسی انواع بیماری اس ام ای می‌پردازیم:

#### ۱. نوع صفر

بیماری SMA نوع صفر که اس ام ای پیش از تولد نیز نامیده می‌شود و یک اختلال مادرزادی نادر است؛ قبل از تولد، جنین را تحت تاثیر قرار می‌دهد. در این نوع که شدت آن بالا است، حرکات جنین کاهش پیدا می‌کند و نوزاد با ضعف عضلانی بسیار

شدید به دنیا می‌آید. نوزادان مبتلا به این نوع بیماری، معمولاً مشکلات تنفسی دارند و بیشتر از چند ماه عمر نمی‌کنند.

## ۲. نوع یک

بیماری SMA نوع یک که گاهی اوقات با نام بیماری ورینگ هافمن شناخته می‌شود؛ این نوع SMA در هنگام تولد و یا در شش ماهه اول پس از تولد وجود دارد و در آن هیپوتونی شدید و فقدان حرکات خودبخودی دیده می‌شود. گاهی اوقات کاهش قدرت و فراوانی حرکات جنین در داخل رحم وجود دارد. این کودکان دارای توانایی ذهنی طبیعی بوده و در اثر ضعف ماهیچه ای شدید که بر روی عملکردهای تنفسی و بلع اثر می‌گذارد در ۲ سال اول زندگی و اغلب قبل از ۱۲ ماهگی فوت می‌کنند.

## ۳. نوع دوم

بیماری SMA نوع دوم که خفیف تر از نوع اول بوده و سن شروع بیماری بین ۶ تا ۱۲ ماهگی است. گرچه ضعف ماهیچه ای و هیپوتونی جز مشخصه های اصلی بیماری هستند. این کودکان می‌توانند بدون کمک گرفتن بنشینند ولی هرگز نمی‌توانند به طور مستقل حرکت کنند، سرعت پیشرفت بیماری آهسته بوده و اکثر کودکان مبتلا فقط تا اوایل دوران بلوغ زنده می‌مانند.

## ۴. نوع سوم

بیماری SMA نوع سوم که به نام کوگلیبرگ ولندر نیز شناخته می‌شود، بعد از ۱۲ ماهگی ظاهر می‌شود و بیماران در راه رفتن محدودیت دارند. ضعف ماهیچه ای پیشرونده آهسته باعث می‌شود بسیاری از افراد مبتلا در اوایل بلوغ از صندلی چرخدار استفاده کنند، بقای بلند مدت می‌تواند تحت تاثیر عواملی مانند عفونت های مکرر تنفسی و بروز اسکولیوز قرار گیرد.

## ۵. نوع چهارم



RAHSA PATHOBIOLOGY GROUP  
گروه پاتوبیولوژی رهسا

Clinical - Pathology - Genetic  
ISO Certificates 15189 - 10004 - 9001

بیماری SMA نوع چهارم، بزرگسالان را تحت تاثیر قرار می‌دهد. علائم این بیماری sma در بزرگسالان، معمولاً بعد از ۳۵ سالگی ظاهر می‌شود و به تدریج در طول زمان، شدت آن بدتر می‌شود. از آنجایی که پیشرفت این بیماری به کندی صورت می‌گیرد؛ بسیاری از افراد مبتلا به این نوع بیماری تا سال‌ها بعد از شروع اولین علائم، متوجه آن نمی‌شوند.

### علائم بیماری SMA در بزرگسالان و نوزادان

در بخش قبلی متوجه شدید، علت بیماری SMA چیست. در ادامه، به بررسی علائم بیماری sma در نوزادان و بزرگسالان می‌پردازیم. به طور کلی، بیماری sma در حالات پیشروی مختلفی وجود دارد که علائم آن در برخی از افراد زودتر ظاهر می‌شود. ضعف عضلات که از اصلی‌ترین علائم بیماری اس ام ای در بزرگسالان و کودکان است، شدت آن در عضلات پروگزیمال بدن بیشتر از عضلات دیستال است. این ضعف عضلانی با گذشت زمان تشدید می‌شود؛ به طوری که در نوزادان می‌تواند بر روی توانایی آن‌ها در چهار دست و پا رفتن، راه رفتن، نشستن و کنترل حرکات سر آن‌ها تاثیر بگذارد. همچنین، در مواد حادثر، این بیماری بر روی دستگاه تنفسی و گوارشی کودکان نیز تاثیر می‌گذارد. سایر نشانه‌های بیماری SMA بر اساس نوع و شدت بیماری به شرح زیرند:

#### ۱. علائم sma نوع صفر

- کاهش حرکات جنین
- آرتروگریپوز یا خمیدگی مفاصل
- کاهش تون عضلانی (هیپوتونی)
- ضعف شدید عضلانی
- مشکلات تنفسی شدید

#### ۲. علائم sma نوع یک

- کنترل محدود سر
- هیپوتونی

- عدم رفلکس (آرفلکسی)
- ناتوانی در نشستن بدون تکیه‌گاه
- الگوی تنفس غیر طبیعی و قفسه سینه زنگوله‌ای شکل
- مشکل در بلع که می‌تواند منجر به اختلال رشد شود.
- ضعف عضلات صورت

### ۳. علائم sma نوع دوم

- هیپوتونی و آرفلکسی
- ضعف عضلانی پیشرونده که پاهای کودک را بیشتر از بازوهای او تحت تاثیر قرار می‌دهد.
- اسکولیوز (کژپشتی)
- ضعف عضلانی در قفسه سینه که می‌تواند منجر به بیماری ریوی شود.
- اسپاسم عضلانی ناگهانی دست (پلی مینیمیوکلونوس)
- خشکی مفصل فک پایین به دلیل جوش خوردن ریشه دندان به استخوان فک (آنکیلوز)
- انقباضات مفصلی

### ۴. علائم sma نوع سوم

علائم sma نوع سه، عمدتاً شامل ضعف عضلانی پیشرونده می‌شود که در آن، پاها بیشتر از بازوها تحت تاثیر قرار می‌گیرند.

### ۵. علائم sma نوع چهارم

از نشانه های بیماری sma نوع چهارم نیز می‌توانیم به ضعف خفیف پا اشاره کنیم. در نهایت، نکته‌ای که باید آن را در نظر بگیرید این است که هیچ راهی برای درمان قطعی بیماری sma وجود ندارد؛ بنابراین، تشخیص بیماری SMA با آزمایش ژنتیک از همان دوران بارداری می‌تواند راهحل خوبی برای جلوگیری از بروز این بیماری باشد.

اما برای این که متوجه شوید روش تشخیص و درمان بیماری sma چیست، ادامه مقاله را دنبال کنید.

## ژنتیک بیماری SMA

آتروفی عضلانی نخاعی دارای الگوی توارث اتوزومی مغلوب می باشد. یعنی هر دو الل این ژن باید دارای جهش باشد تا بیماری بروز پیدا کند. به استثناء چندین شکل نادرتر SMA که به صورت غالب یا وابسته به کروموزوم X است در همه بیماران مبتلا به SMA با شروع بیماری در خردسالی ۹۵ تا ۹۸ درصد موارد ژن SMN1 که روی کروموزوم ۵ قرار دارد در اگزون های ۷-۸ حذف هموزیگوت نشان می دهند. در ۱ تا ۲ درصد بیماران SMA با شروع بیماری در خردسالی که حذف اگزون های ۷-۸ را در یکی از الل های خود ندارند جهش نقطه ای شناسایی شده است.

ژن SMN1 همیشه در SMA جهش پیدا می کند بنابراین تست های تشخیصی بسیار مطمئن هستند و در صورت درخواست والدین (با فرض اینکه هر دو حامل بیماری باشد)، تشخیص پیش از تولد یک گزینه است. تشخیص حاملین این ژن بر مبنای تعیین تعداد نسخه های ژن SMN1 دارای اگزون ۷ در یک فرد انجام می شود. به این صورت که ابتدا یکی از والدین آزمایش را انجام داده و در صورت ناقل بودن، والد دیگر نیز باید مورد آزمایش قرار گیرد و در صورتی که او هم ناقل باشد در این صورت احتمال ابتلا فرزند مبتلا به SMA حدود ۲۵٪ خواهد بود که با شناسایی والدین به عنوان ناقل می توان با تشخیص قبل از تولد از متولد شدن فرزند مبتلا جلوگیری کرد.

تفسیر داده های حاصل از آزمایش ناقلیت ممکن است مشکل باشد زیرا در برخی از حاملین تعداد نسخه های ژن SMN1 طبیعی هست که علت حضور دو نسخه از ژن SMN1 با آرایش سیس روی یک کروموزوم می باشد و یا جهش نقطه ای در ژن SMN1 می باشد. در حدود ۴٪ جمعیت عادی دارای ۲ نسخه از ژن SMN1 بر روی یک کروموزوم منفرد هستند. علاوه بر این ۲٪ افراد مبتلا به SMA دارای جهش از نوع *de novo* هستند. به این معنا که فقط یکی از والدین آنها حامل جهش است. به دلیل این مشکلات آزمایش تعیین حاملین SMA باید بصورت مشاوره ژنتیک رسمی و تخصصی ارائه گردد.

### روش تشخیص بیماری sma چیست؟

زمانی که پزشک با بررسی وضعیت بیمار، متوجه علائم اس ام ای در بیمار می‌شود؛ در اولین اقدام، آزمایش ژنتیک بیماری SMA برای بیمار تجویز می‌کند. علاوه بر این، آزمایشات دیگری مانند آزمایش خون، الکتروکاردیوگرام و بیوپسی عضلانی وجود دارند که می‌توانند به تشخیص بیماری sma در بزرگسالان و نوزادان کمک کنند.

### روش‌های درمان بیماری SMA در نوزادان و بزرگسالان

به طور کلی، روش قطعی برای درمان بیماری sma وجود ندارد؛ اما شما می‌توانید با مصرف داروهای اسپینرازا، ردپسیلام و زولگنسا یا انجام طب سنتی، این بیماری را کنترل کنید.

### جمع‌بندی

آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) از جمله بیماری‌های ژنتیکی است که باعث ضعف عضلانی می‌شود. ما در این مقاله سعی کردیم اطلاعات کاملی در مورد این که بیماری sma چیست، علت بروز، علائم و راه‌های تشخیص و درمان آن را به شما ارائه کنیم. به طور کلی، این عارضه، پنج نوع حالت پیشروی دارد که از نظر شدت و سن بروز آن در بزرگسالان و کودکان متفاوت‌اند. نکته قابل توجه این که هیچ درمانی برای بیماری sma در بزرگسالان و نوزادان وجود ندارد. تنها شما می‌توانید با مصرف دارو علائم این بیماری را کنترل کنید؛ با این حال، انجام به موقع آزمایش ژنتیک بیماری SMA از بروز و پیشرفت این بیماری جلوگیری می‌کند. گروه پاتوبیولوژی رهسا در تمامی مراحل تشخیص و بررسی مرحله آلزایمر در کنار شما هستند. مرکز مشاوره و آزمایشگاه ژنتیک غدیرخم یکی از مراکز گروه رهسا می‌باشد که با کادر علمی مجرب آماده ارائه خدمات می‌باشد. انجام مشاوره ژنتیک برای ارائه اطلاعات درباره علت انتخاب آزمایش و تفسیر نتایج آن از اهمیت بالایی برخوردار است. برای کسب اطلاعات بیشتر با شماره تلفن ۷۹۲۲۷ تماس حاصل فرمایید. همکاران ما در آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک غدیرخم آماده پاسخگویی به سوالات شما عزیزان می‌باشند.



RAHSA PATHOBIOLOGY GROUP  
گروه پاتوبیولوژی رهسا

Clinical - Pathology - Genetic  
ISO Certificates 15189 - 10004 - 9001

مطالب بخش مقاله و انتشارات سایت گروه پاتوبیولوژی رهسا تنها جنبه اطلاع رسانی و آموزشی دارد

✓ با ما در مسیر سلامتی گام بردارید ✓