

با انجام آزمایش ژنتیکی از ابتلاء فرزندانمان به بیماری ارثی SMA

جلوگیری کنیم.

توصیف بیماری

آتروفی عضلانی نخاعی یا SMA* بیماری ژنتیکی با الگوی وراثتی اتوزوم مغلوب است که با تحلیل عضلات همراه می باشد. این بیماری در اثر اختلال در عملکرد اعصاب کنترل کننده حرکات ارادی رخ می دهد. این بیماری به چهار گروه تقسیم می شود:

- تیپ I (وردینگ هافمن): علائم اولیه این بیماری در شش ماهگی بروز می کند.

- تیپ II (نوع حد واسط): سن بروز علائم این بیماری بین ۶ تا ۱۸ ماهگی می باشد.

- تیپ III (کوگلبگ-ولاندر یا SMA خفیف): سن بروز این نوع بیماری بعد از ۱۸ سالگی است.

- تیپ IV (نوع بزرگسالی): این نوع SMA، خفیف ترین نوع بیماری است که با سستی عضلانی در بزرگسالی همراه می باشد.

میزان شیوع بیماری:

از هر ۴۰ نفر یک فرد ناقل ژن بیماریزا است و شانس ابتلا به این بیماری به نسبت ۱ در ۶۰۰۰ تولد می باشد.



ژنتیک بیماری

ژن مربوط به این بیماری بر روی بازوی بلند کروموزوم ۵ قرار گرفته است. این ژن که SMN یا Survival Motor Neuron نامیده می شود تولید کننده پروتئینی می باشد که نقش مهمی در عملکرد صحیح نورون ها به عهده دارد و در صورت عدم حضور آن سلول های عصبی از بین می روند. در صورت بروز حذف و یا جهش در ژن SMN، علائم بیماری SMA مشاهده می شود.

تشخیص پیش از تولد:

آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر رحمانی به عنوان اولین و مجهزترین آزمایشگاه خصوصی ژنتیک پزشکی شمالغرب کشور با مطالعه و تشخیص حذف و یا جهش های ژن SMN مسیر درمان صحیح را پیش روی متخصصین مرتبط و خانواده های درگیر با این مشکل، قرار می دهد. علاوه بر خانواده هایی که دارای فرزند مبتلا به SMA بوده اند، امروزه برای زوجینی که پس از انجام آزمایش دوزاژ ژنی، ناقل بودن آنها محرز گردیده است، امکان تشخیص پیش از تولد وجود دارد. به این منظور، نمونه برداری از جنین در هفته های ۹ تا ۱۱ با روش نمونه برداری از پرزهای جفتی (CVS) و یا در هفته ۱۶ با روش آمنیوسنتز صورت می گیرد.