

ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ (για φορείς)

- Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (NMA – Spinal Muscular Atrophy, SMA) είναι νευρομυϊκή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από προοδευτική εκφυλισση των κινητικών νευρώνων του Νωτιαίου Μυελού με αποτέλεσμα αδυναμία και ατροφία των μυών.
- Αποτελεί το τρίτο συχνότερο γενετικό νόσημα στην Ελλάδα, μετά την Μεσογειακή Αναιμία και την Κυστική Ινωση. Κάθε χρόνο αναμένονται 1-12 γεννήσεις ασθενών (1:6000-1:10000 γεννήσεις και συχνότητα φορέων 1:40-1:60).
- Κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο, δηλαδή για να εκδηλωθεί το νόσημα θα πρέπει το παιδί να κληρονομήσει μία παθολογική παραλλαγή στο υπεύθυνο γονίδιο από κάθε υγιή γονέα-φορέα της παραλλαγής. Σε περίπου 2% των περιπτώσεων μπορεί να εμφανιστεί η παθολογική παραλλαγή πρώτη φορά (*de novo*).
- Ανάλογα με την ηλικία εκδήλωσης των συμπτωμάτων και της βαρύτητά τους, διακρίνονται τέσσερις τύποι.
- Η πρόληψη της νόσου γίνεται με **ανίχνευση των φορέων** σε υγιή άτομα για την ταυτοποίηση ζευγαριών – φορέων, τα οποία έχουν αυξημένο κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με το νόσημα. Τα ζευγάρια φορέων μπορούν να προχωρήσουν σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου, μετά από βιοψία τροφοβλάστης (10-12η εβδομάδα) ή λήψη αμνιακού υγρού (16-18η εβδομάδα) ή εάν το επιθυμούν σε εξωσωματική γονιμοποίηση σε συνδυασμό με προεμφυτευτική γενετική διάγνωση ώστε να επιλεγούν για εμφύτευση «φυσιολογικά έμβρυα» και να μειωθεί ο κίνδυνος απόκτησης πάσχοντος απογόνου.
- Η διάγνωση των ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία βασίζεται σε στοιχεία του οικογενειακού ιστορικού, στην κλινική εξέταση, στο ιστορικό, στο ηλεκτρομυογράφημα και την βιοψία μυός. Η διάγνωση και επιβεβαιώνεται με Μοριακό Γενετικό έλεγχο για την ανίχνευση των παθολογικών παραλλαγών στο υπεύθυνο γονίδιο (SMN1).
- Με τα σημερινά δεδομένα, η δυνατότητα θεραπευτικής αντιμετώπισης της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας έχει αλλάξει την φυσική ιστορία της νόσου.
- Η πρώιμη διάγνωση ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία μέσω του προσυμπτωματικού ελέγχου νεογνών και η έγκαιρη θεραπευτική αντιμετώπιση αυξάνει τις πιθανότητες επιτυχούς θεραπευτικής αντιμετώπισης μπορεί να αποτρέψει την ταχεία και μη αναστρέψιμη απώλεια της κινητικής λειτουργίας που προκαλείται από τη νόσο.