



شماره پذیرش: GC:

آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) یک بیماری توارثی عصبی-عضلانی است که در اثر جهش در ژن *SMN1* ایجاد میشود. بیماری از نوع اتوزوم مغلوب می باشد، بنابراین افراد از نظر وضعیت SMA به ۳ دسته تقسیم می شوند.

۱. افراد سالم غیرناقل که حداقل دارای دو نسخه از ژن *SMN1* هستند. ۲. افراد سالم ناقل که دارای یک نسخه سالم و یک نسخه معیوب از ژن *SMN1* هستند. افراد ناقل به هیچ عنوان در خطر ابتلا به بیماری نیستند اما این خطر وجود دارد که نسخه معیوب ژن از آن‌ها به فرزندشان منتقل شود. ۳. افراد مبتلا که هر دو نسخه به ارث رسیده ژن *SMN1* از والدینشان معیوب می باشد و شدت‌های مختلفی از بیماری را از خود نشان می دهند.

➤ نکات مهم در تعیین ناقلی بیماری SMA

- روش‌های تعیین ناقلی بیماری SMA از جمله MLPA برای تعیین جهش‌های حذفی ژن *SMN1* طراحی گردیده‌اند و لذا در افرادی که جهش‌های نقطه‌ای عامل ژن معیوب هستند، جهش قابل تشخیص نخواهد بود.
- ممکن است در افراد سالم با وجود حضور دو نسخه از ژن *SMN1*، به دلیل حضور هر دو نسخه بر روی یک کروموزوم، فرد همچنان ناقل بیماری باشد و این حالت نیز با تست‌های معمول SMA مانند MLPA قابل تشخیص نیست. به طور کلی بنا به دلایل ذکر شده تعیین ناقلی افراد با حساسیت حدود ۹۵-۹۰ درصد انجام می پذیرد.
- در صورتی که فقط یکی از زوجین جهت تعیین ناقلی مراجعه کرده باشد و نتیجه‌ی آزمایش ناقل تشخیص داده شود، لازم است همسر وی جهت تعیین ناقلی مراجعه نماید. همچنین توصیه می شود تا سایر اعضای خانواده نیز جهت تعیین ناقلی مراجعه نمایند.
- در صورت ناقل بودن یکی از زوجین یا هر دو، تشخیص پیش از تولد انجام گیرد.
- بیماران SMA در حدود ۹۸ درصد موارد بیماری را از والدین خود به ارث می‌برند و در حدود ۲ درصد موارد ممکن است جهش خود به خودی جدید عامل بیماری باشد. بنابراین در صورت غیر ناقل تشخیص داده شدن والدین، همچنان ۲ درصد امکان ابتلای فرزند وجود دارد.

➤ تشخیص پیش از تولد بایستی در دو مرحله‌ی قبل و بعد از حاملگی انجام گیرد:

- در مرحله‌ی قبل از حاملگی، در صورت دستیابی به جواب نهائی و قطعی، زوجین می توانند جهت بارداری اقدام نمایند.

* یکی از نکاتی که زوجین باید به آن توجه داشته باشند این است که اگر یکی از زوجین یا هر دو سالم و غیرناقل تشخیص داده شود، به دلیل محدودیت‌های توضیح داده شده در روش‌های تشخیصی، باز هم امکان ناقل بودن و ابتلای فرزند وجود دارد. به همین دلیل حتی در مواقعی که فقط یکی از زوجین ناقل باشد، آزمایش تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA قابل انجام است. طبق آمار جمعیت ایران، در ۳ درصد بیماران SMA، فقط یک والد ناقل بیماری بوده است.

- بعد از حاملگی تماس مجدد در هفته‌ی نهم حاملگی جهت تعیین وقت و برنامه‌ریزی برای نمونه برداری از پرزهای جفتی (CVS) یا مایع آمنیون جهت بررسی جنین از نظر ابتلا به بیماری

* در تشخیص بیماری SMA، در این مرکز حذف آگرون‌های ۷ و ۸ ژن *SMN1* بررسی می‌شود که مسئول حدود ۹۵ درصد موارد بیماری SMA می باشد. بیماران SMA در ۵ درصد موارد، دارای جهش‌های نقطه‌ای در ژن *SMN1* می‌باشند که با روش‌های معمول قابل تشخیص نیست.

جواب نهائی:

- زمان جوابدهی آزمایش حدود ۲ هفته به طول می‌انجامد. در بعضی از موارد احتیاج به نمونه‌های مجدد است. در صورت بروز هرگونه اشکال و طولانی‌تر شدن زمان جوابدهی به صورت تلفنی به خانواده اطلاع داده خواهد شد. در صورتیکه مرحله اول طی شده باشد و جواب‌ها مشخص شده باشد نتیجه‌گیری نمونه‌ها حداقل ۲-۱ هفته برای CVS و حدود ۱ ماه برای آمنیون (به دلیل نیاز به کشت سلول) طول می‌کشد.

توجه: در این مرحله نیز مانند تمام مراحل دیگر احتمال تکرار وجود دارد و برای آزمایشات تکراری هیچگونه وجه اضافی دریافت نخواهد شد.

اینجانبان خانم و آقای مطالب فوق را مطالعه نموده و توضیح کافی داده شد. در ضمن با اطلاع کامل و در شرایط بدون استرس تقاضا می‌شود اقدامات لازم جهت تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA معمول دارند. وقت برای هر گونه پرسش و پاسخ برای اینجانبان فراهم بوده است.