

Novartis: εκστρατεία ενημέρωσης αναφορικά με τα αναπτυξιακά ορόσημα και τα συμπτώματα της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA)

Ιουν 06, 2023

Η νέα ιστοσελίδα www.signsofsma.com/gr δίνει την δυνατότητα σε γονείς και φροντιστές να αναγνωρίζουν έγκαιρα καθυστερήσεις στην ανάπτυξη του μωρού τους που μπορεί να αποτελούν πρώιμα συμπτώματα νευρομυϊκής νόσου

Η Novartis Gene Therapies έχει ξεκινήσει μια πανευρωπαϊκή εκστρατεία ενημέρωσης με τίτλο "Συμπτώματα της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA)", με στόχο να βοηθήσει τους γονείς να αναγνωρίσουν έγκαιρα τα πιθανά προειδοποιητικά σημάδια της νόσου. Η ενημερωτική εκστρατεία έχει σχεδιαστεί με τη συμβολή μιας διεπιστημονικής ομάδας εμπειρογνομόνων στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης, γονέων και συλλόγων ασθενών, και πληροφορεί τους γονείς αναφορικά με τα αναπτυξιακά ορόσημα που αναμένεται να επιτυγχάνουν τα μωρά σε ηλικία 0-6 μηνών και 6-18 μηνών, καθώς και για τα πρώιμα συμπτώματα της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας που θα πρέπει να οδηγούν αμέσως σε επίσκεψη στον γιατρό.^{4,5,9,13}

Οι γονείς, προκειμένου να αντλήσουν περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τα αναπτυξιακά ορόσημα για το ηλικιακό εύρος 0-18 μηνών και τα πρώιμα συμπτώματα της SMA που θα πρέπει να προσέχουν, μπορούν να επισκέπτονται την ιστοσελίδα www.signsofsma.com/gr. Η ιστοσελίδα περιλαμβάνει επίσης έναν χρήσιμο οδηγό που μπορούν να χρησιμοποιήσουν οι γονείς κατά τη διάρκεια της συζήτησης με τον γιατρό τους, εάν έχουν κάποια σχετική ανησυχία. Η ιστοσελίδα www.signsofsma.com/gr έχει λάβει την αιγίδα της Ελληνικής Παιδονευρολογικής Εταιρείας και φέρει την υποστήριξη του σωματείου για τη φροντίδα ατόμων με νευρομυϊκές παθήσεις MDA Hellas.

Τα αναπτυξιακά ορόσημα αποτελούν μέτρο της αναπτυξιακής προόδου που σημειώνουν τα μωρά και παρόλο που κάθε μωρό είναι μοναδικό, υπάρχουν βασικά ορόσημα τα οποία επιτυγχάνουν σε γενικές γραμμές στους πρώτους μήνες της ζωής τους.¹⁻³ Για παράδειγμα, σηκώνουν το κεφάλι, τα χέρια και τα πόδια τους και απλώνουν τα χέρια τους για να φτάσουν παιχνίδια.^{2,3} Οι χρόνοι ανάπτυξης μπορεί να διαφέρουν από παιδί σε παιδί και οι καθυστερήσεις στην πρόοδο ενός μωρού μπορεί να μην είναι ανησυχητικές.^{1,2} Ωστόσο, οι καθυστερήσεις στην κινητική ανάπτυξη ή άλλα συμπτώματα μπορεί να αποτελούν συμπτώματα της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA), μιας σπάνιας γενετικής νόσου, η οποία χρήζει επείγουσας ιατρικής προσοχής.⁴⁻⁹

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) εμφανίζεται κυρίως σε μωρά και μικρά παιδιά,^{4,5} στα οποία υπάρχει απώλεια νευρών που προκαλεί προϊούσα αδυναμία των μυών. Αυτή η βλάβη είναι μη αναστρέψιμη.^{5,11,12} Εκτός από τις καθυστερήσεις στην ανάπτυξη, υπάρχουν συγκεκριμένα συμπτώματα της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας για τα οποία οι γονείς θα πρέπει να προσέχουν,

όπως για παράδειγμα εάν ένα μωρό δεν μπορεί να σηκώσει το κεφάλι του όταν είναι ξαπλωμένο μπρούμυτα, έχει χαλαρά χέρια ή πόδια, ή αναπνέει γρήγορα από την κοιλιά του.^{4,5,13,14} Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία εξελίσσεται ταχέως και επομένως είναι σημαντικό να ζητηθεί επείγοντως ιατρική συμβουλή εάν ο γονέας παρατηρήσει ότι το παιδί του εκδηλώνει οποιοδήποτε από αυτά τα συμπτώματα.^{4,5,8,9,13}

Η ενημέρωση των γονέων όσον αφορά τα ορόσημα ανάπτυξης με τα οποία θα πρέπει να είναι εξοικειωμένοι και τα συμπτώματα που θα πρέπει να προσέχουν, μπορεί να βοηθήσει στην ανάληψη άμεσης δράσης σε περίπτωση που νιώσουν ότι κάτι δεν πάει καλά με το μωρό τους.^{2,9} Όσο πιο νωρίς εξεταστεί το μωρό από έναν γιατρό, τόσο πιο σύντομα θα μπορέσει να λάβει την κατάλληλη ιατρική περίθαλψη.⁸⁻¹⁰

Ο κ. Χρήστος Δάκας, Διευθύνων Σύμβουλος Novartis Gene Therapies για την Ελλάδα, την Κύπρο και τη Μάλτα τόνισε την καταλυτική σημασία που έχει η έγκαιρη αναγνώριση των συμπτωμάτων της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας: «Το σημαντικότερο όπλο στην αντιμετώπιση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας είναι η έγκαιρη διάγνωση της νόσου, γιατί όσο πιο νωρίς γίνεται και προσεγγίζεται θεραπευτικά τόσο καλύτερα διασφαλίζονται οι ελάχιστες δυνατές συνέπειές της. Όμως, στην πράξη, αυτό δεν είναι εύκολο, καθώς τα πρώτα σημάδια της νόσου δεν είναι τόσο διακριτά. Η εκστρατεία «Signs of SMA» δημιουργήθηκε ακριβώς για να βοηθήσει γονείς αλλά και γιατρούς να παρακολουθούν τα ορόσημα ανάπτυξης, ώστε σε περίπτωση κάποιου πιθανού συμπτώματος να αναζητήσουν άμεσα τις κατάλληλες ιατρικές οδηγίες και εξετάσεις».

Γενικές πληροφορίες για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) είναι μία σπάνια γενετική νόσος που επηρεάζει τα νεύρα τα οποία ελέγχουν τους μύες που χρησιμοποιούνται για την κίνηση, την αναπνοή και την κατάποση, οδηγώντας σε προοιούσα μυϊκή αδυναμία.^{4,5,7,13} Η συνολική επίπτωση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας στην Ελλάδα είναι περίπου 1:10000 γεννήσεις.

Τα νεύρα τα οποία ελέγχουν τους μύες, τα οποία ονομάζονται επίσης κινητικοί νευρώνες, μεταφέρουν μηνύματα από τον εγκέφαλο για τον έλεγχο αυτών των μυών, και για να το επιτύχουν αυτό βασίζονται σε μια πρωτεΐνη που ονομάζεται Πρωτεΐνη Επιβίωσης Κινητικού Νευρώνα (SMN Protein).¹⁵ Τα άτομα με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) γεννιούνται με ένα ελάττωμα στο κύριο γονίδιο που παράγει αυτή την πρωτεΐνη το οποίο ονομάζεται Γονίδιο Επιβίωσης Κινητικού Νευρώνα 1 (SMN1 Gene).^{8,9,15} Χωρίς αυτή την πρωτεΐνη, οι κινητικοί νευρώνες δεν μπορούν πλέον να επιβιώσουν, οι μύες γίνονται πιο αδύναμοι και τελικά συρρικνώνονται ή ατροφούν (ατροφία), με τελική απώλεια της κίνησης.^{9,15}

Source URL: <https://prod1.novartis.com/gr-el/news/media-releases/novartis-ekstrateia-enimerosis-anaforika-me-ta-anaptyxiaka-orosima-kai-ta-symptomata-tis-notiaias-myikis-atrofias-sma>

List of links present in page

1. <https://prod1.novartis.com/gr-el/gr-el/news/media-releases/novartis-ekstrateia-enimerosis-anaforika-me-ta-anaptyxiaka-orosima-kai-ta-symptomata-tis-notiaias-myikis-atrofias-sma>
2. <http://www.signsofsma.com/gr>
3. <https://www.signsofsma.com/spinal-muscular-atrophy-baby-milestones>
4. <http://www.signsofsma.com/gr>