ضمور العضلات الشوكي (SMA)

هو اضطراب عصبي عضلي وراثي نادر يؤثر على الأعصاب التي تتحكم في حركة العضلات. إنه نتيجة لطفرة في جين الخلايا العصبية الحركية 1 (SMN1) التي تسبب انخفاضًا في إنتاج بروتين يسمى بقاء الخلايا العصبية الحركية (SMN). هذا البروتين ضروري للوظيفة الطبيعية وبقاء الخلايا العصبية الحركية في النخاع الشوكي، المسؤولة عن نقل الإشارات من الدماغ إلى العضلات.

أنواع ضمور العضلات الشوكي

هناك أنواع مختلفة من SMA يتم تصنيفها بناءً على عمر ظهور الأعراض وشدتها وتطورها.

- النوع 1 SMA ، المعروف أيضًا باسم مرض Werdnig-Hoffmann ، هو الشكل الأكثر خطورة ويظهر عادةً عند الرضع خلال الأشهر القليلة الأولى من الحياة. يعاني الأطفال المصابون بالنوع الأول من SMA من ضعف شديد في العضلات وصعوبة في التنفس ومشاكل في التغذية.

- النوع 2 SMA أقل حدة وعادة ما يظهر عند الرضع الذين تتراوح أعمارهم بين 6 و 18 شهرًا. يمكن للأطفال المصابين بالنوع 2 SMA الجلوس دون مساعدة لكنهم غير قادرين على المشي.

- النوع 3 SMA ، المعروف أيضًا باسم مرض Kugelberg-Welander ، هو الشكل الأخف وعادة ما يظهر في مرحلة الطفولة المبكرة أو المراهقة. قد يكون الأطفال المصابون بالنوع 3 SMA قادرين على المشي بشكل مستقل ولكن قد يواجهون صعوبة في الجري أو صعود السلالم أو الوقوف من وضع الجلوس.

الأعراض والتشخيص

تختلف أعراض ضمور العضلات الشوكي حسب نوع وشدة الاضطراب. ومع ذلك ، تشمل الأعراض الشائعة ضعف العضلات وضعف توتر العضلات وصعوبة التنفس والبلع وانخفاض الوظيفة الحركية.

يتضمن تشخيص ضمور العضلات الشوكي مجموعة من الفحوصات البدنية والاختبارات الجينية وتخطيط العضل الكهربائي (EMG).

العلاج والسيطرة على المرض

يعد العلاج الجيني أحد أكثر العلاجات الواعدة لـ SMA ، والذي يتضمن توصيل جين SMN1 الصحي إلى الخلايا المصابة. اعتمدت إدارة الغذاء والدواء الأمريكية FDAعلى اثنين من العلاجات الجينية ، Zolgensma و Spinraza ، لعلاج ضمور العضلات الشوكي.

يمكن أن يساعد العلاج الطبيعي والعلاج المهني وعلاج النطق أيضًا في تحسين قوة العضلات ووظائفها ومهارات الاتصال. قد يكون الدعم التنفسي ، مثل استخدام جهاز التنفس الصناعي ، ضروريًا في بعض الحالات.

بالإضافة إلى العلاج الطبي ، يحتاج الأفراد المصابون بضمور العضلات الشوكي إلى دعم ورعاية مستمرين من فريق متعدد التخصصات من المتخصصين في الرعاية الصحية ، بما في ذلك أطباء الأعصاب والمعالجين التنفسيين وخبراء التغذية والأخصائيين الاجتماعيين.

البحث والتوجهات المستقبلية

أدت التطورات الحديثة في علم الوراثة والبيولوجيا الجزيئية إلى فهم أفضل للآليات الكامنة وراء ضمور العضلات الشوكي. تركز الأبحاث الجارية على تطوير علاجات جديدة يمكنها استهداف السبب الجذري للاضطراب وتحسين النتائج للأفراد المصابين بالضمور العضلي الشوكي.

أحد مجالات البحث الواعدة هو استخدام الأدوية الجزيئية الصغيرة التي يمكن أن تزيد من إنتاج بروتين SMN. تشمل مجالات البحث الأخرى العلاج بالخلايا الجذعية ، والذي يتضمن استخدام الخلايا الجذعية لاستبدال الخلايا العصبية الحركية التالفة أو المفقودة ، والحماية العصبية ، والتي تتضمن استخدام الأدوية لحماية الخلايا العصبية الحركية والحفاظ عليها.

الملخص

ضمور العضلات الشوكي هو اضطراب عصبي عضلي وراثي نادر يؤثر على الأعصاب التي تتحكم في حركة العضلات. يمكن تصنيفها إلى أنواع مختلفة بناءً على عمر ظهور الأعراض وشدتها وتطورها. العلاج الجيني هو أحد العلاجات الواعدة لمرض الضمور العضلي الشوكي وخصوصا في الحالات التي يتم اكتشافها مبكراً.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية