

## **HAKKIMIZDA Sf.2**

**Amacımız ve Hedefimiz Nedir? Sf.2**

**Kampanyaya Nasıl Dahil Oluyoruz? Sf.2**

**Bağışlar Nasıl Yapılıyor? Sf.2**

**Neden Yüzdesi En Yüksek Kampanyaya Destek Veriyoruz? Sf.3**

## **ELİMSENDE EKİP SİSTEMİ Sf.3**

**Neden Ekipler Kuruyoruz? Sf.3**

**Ekiplerde Ne Yapıyoruz? Sf.3**

**SMA NEDİR? Sf.5**

**SMA TİPLERİ Sf.7**

**SMA TARAMA TESTİ Sf.10**

**Spinal Musküler Atrofi Taramasının Amacı Nedir? Sf.10**

**Taşıyıcılık Sf.10**

**Sma Tarama Testi Kimlere, Kimler Tarafından Uygulanır? Sf.11**

**Sma Tarama Testi Nasıl Yapılır? Sf.13**

**SPİNRAZA VE ZOLGENSMA Sf.14**

**Spinraza Nedir? Sf.14**

**Zolgensma Nedir? Sf.15**

**İLETİŞİM BİLGİLERİMİZ Sf.16**

## HAKKIMIZDA

ElimSende Platformu, daha önce farklı SMA kampanyaları yöneten gönüllülerin ve bağışçıların bir araya gelmesiyle 21 Haziran 2021'de kurulan, binlerce gönüllü ile organize bir şekilde destek veren yardımlaşma platformudur.

! Dernek veya vakıf değildir.

! Herhangi bir IBAN numarası bulunmamaktadır.

### Amacımız ve Hedefimiz Nedir?

**Amacımız;** binlerce kişiyle ortak hareket ederek, zamanla yarışan SMA hastası çocukların en kısa sürede tedavilerine ulaşmasına destek olmak.

**Hedefimiz;** 500.000 bağışçıya ulaşmak ve yeni başlamış bir kampanyayı dahi bir günde bitirebilmek.

### Kampanyaya Nasıl Dahil Oluyoruz?

- ➡ Ayda 1 kez yüzdesi en yüksek valilik izinli kampanyayı belirliyoruz. Gönüllü avukatlarımız valilik iznini teyit ediyor.
- ➡ Aileden tüm yurt içi/yurt dışı hesap hareketlerini istiyoruz. Bankacı gönüllülerimiz tüm hesap hareketlerini inceliyor.
- ➡ İncelemeler sonucu herhangi bir sorun olmaması durumunda platformun belirleyip ilan ettiği tarihte Instagram canlı yayınıyla birlikte kampanyaya dahil oluyoruz.

### Bağışlar Nasıl Yapılıyor?

Destek olacağımız kampanya duyurulduktan sonra, Türkiye'deki gönüllülerimiz Valilik izinli hesaba kişisel olarak EFT veya havale yapıyorlar. Yurt dışındaki gönüllülerimiz ise, yurt dışı için açılmış ödeme kanallarından bağışlarını yine kişisel olarak yapıyorlar.

## Neden Yüzdesi En Yüksek Kampanyaya Destek Veriyoruz?

SMA tedavisinin maliyeti; hastaneye, çocuğun genel sağlık durumuna göre 1.82 - 2.16 milyon dolar arasında değişmektedir.

Henüz 100P ile bu maliyeti karşılayabilecek kişi sayısına ulaşamadığından, gücümüze göre hareket ediyoruz. Girdiğimiz kampanyadaki bağışçılarla büyüüp bir sonraki kampanyaya daha güçlü girmeyi hedefliyoruz.

## ELİMSENDE EKİP SİSTEMİ

ElimSende Platformu, dünyada eşi benzeri görülmemiş bir organizasyonla, tamamen gönüllülerden oluşan binlerce kişinin eş zamanlı hareket etmesini sağlayacak ekip sistemini hayata geçirdi.

“Birlikteliğin Yaşatan Gücü” sloganının hakkını, binlerce kişi ortak hareket ederek veriyoruz.

## Neden Ekipler Kuruyoruz?

20’şer kişilik ekipler oluşturuyor ve gönüllülerimizle ekip liderimiz aracılığıyla iletişim halinde oluyoruz. Bu sayede destek olacağımız kampanya için gücümüzü hesaplayıp planlama yapıyor ve yüzlerce ekip, binlerce kişiyle aynı anda hareket ederek kampanyanın hızlıca bitmesine destek oluyoruz.

Platformun Instagram hesabı üzerinden oluşturmuş olduğumuz ekiplerimizi, yine aynı kanal üzerinden 25’er kişiye çıkararak yolumuza devam ediyoruz. Böylece mevcut ekip liderlerimizle ulaşacağımız kişi sayısını çoğaltmayı hedefliyoruz.

## Ekiplerde Ne Yapıyoruz?

Her ekip, sadece kampanya döneminde sohbete açık olan Whatsapp/Telegram grupları ile iletişim halinde kalıyor. Ekip liderlerimiz genel duyuruları bu gruplardan paylaşıyor.

Kampanyaya girilmeden önce, ekip lideri tarafından bağış beyanları isteniyor ve bu beyanların dekontları kampanya sürecinde yine ekip lideri tarafından toplanıyor.

### Ekiplerle İlgili Genel Bilgiler:

✿ Her ay, destek olacağımız kampanya öncesi ekip üyelerinden bağış beyanı alınmaktadır.

✿ Ekip üyelerinin bağış zorunluluğu bulunmamaktadır. Dilerse çevresinden bağış toplayabilir.

✿ Kampanyaya girilen tarihte, ekip lideri kampanya ile ilgili tüm bilgileri ekibe göndermektedir.



## BİRLİKTELİĞİN YAŞATAN GÜCÜ

## SMA NEDİR?

*SMA hastalığı ile ilgili çeşitli kaynaklardan bilgiler derlenmiştir.*

*Başvurduğumuz kaynaklar metinlerin altında belirtilmiştir.*

*Daha detaylı bir okuma için ilgili kaynaklara başvurabilirsiniz.*

Spinal motor nöronlarının, yani omurilikte bulunan motor sinir hücrelerinin kaybına yol açarak proksimal yani vücut merkezine yakın kasların tutulumuyla, vücutta iki taraflı olarak güçsüzlüğe yol açan, kaslarda ilerleyici bir güçsüzlüğe ve atrofiye yani kas kaybına yol açan genetik geçişli bir hastalıktır. Bacaklardaki güçsüzlük kollardan daha belirgindir.

SMA hastalarındaki SMN geni hiç protein üretemediği için vücuttaki motor sinir hücreleri beslenemez ve bunun sonucunda istemli kaslar görevini yapamaz hâle gelir.

4 farklı tipi bulunan SMA halk arasında "gevşek bebek sendromu" olarak da bilinir. Bazı durumlarda yemek yeme ve nefes almayı bile imkansız hale getiren SMA'da görme ve işitme duyuları hastalıktan etkilenmez ve his kaybı olmaz. Kişinin zekâ düzeyi normal ya da normalin üzerindedir.

Ülkemizde her 6000 doğumda bir görülen bu hastalık sağlıklı fakat taşıyıcı olan anne babaların çocuklarında görülür. Ebeveynler taşıyıcı olduklarının farkında olmadan sağlıklı bir şekilde hayatlarını sürdürürken genlerinde bulunan bu bozukluk çocuğa geçtiğinde SMA ortaya çıkabilir. Taşıyıcı ebeveynlerin çocuklarında SMA görülme oranı %25'tir.

### KAYNAKÇA:

<https://www.medicalpark.com.tr/sma-hastaligi-nedir-sma-hastaligi-belirti-ve-tedavi-yontemleri-nelerdir/hg-1954>

--

Spinal müsküler atrofi (SMA), kranial sinir motor çekirdekleri ve omurilikte yer alan ön boynuz motor nöron hücrelerinin geri dönüşümsüz kaybı ve bunun sonucunda ortaya çıkan kas atrofisi ve güçsüzlüğü ile karakterize olan bir grup genetik hastalıktır. En sık görülen hastalık formu otozomal resesif olarak kalıtılır ve kromozom 5q13 bölgesindeki 'Survival of Motor Neuron 1' (SMN1) geninde meydana gelen homozigot delesyon veya patojenik varyasyonlardan kaynaklanır.

SMA taşıyıcılığı için yapılan geniş, çok uluslu ve veri sayısı fazla olan bir çalışmada, insidansı 1/11.000 bulunmuştur. SMA hastalığı 1/40-60 oranında taşıyıcı oranına sahip bir hastalıktır.

Ülkemizde SMA hastalığının görülme sıklığı ve taşıyıcılık oranları net olarak bilinmemekle birlikte, son yıllarda yaklaşık 1.200.000/yıl canlı doğum gerçekleştiği göz önünde bulundurulduğunda, yıllık yeni vaka sayısının 130-180 (ortalama: 150) arasında olduğu tahmin edilmektedir. Ülkemizde yaklaşık 3000 SMA hastası izlenmektedir.

**KAYNAKÇA:**

[https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf)

--

SMA (Spinal Muskuler Atrofi) omurilikte bulunan ön boynuz motor sinir hücrelerini etkileyerek hareket kabiliyetini kısıtlayan bir kas hastalığıdır.

Görülme sıklığı Dünya genelinde 1/10.000, Türkiye'de 1/6.000'dir.

Ön boynuz hücrelerinde görülen dejenerasyon nedeni ile; kaslarımızın kontrolünü sağlayan sinirlerin fonksiyonu için gerekli protein üretimi gerçekleştirilemez. İstemli kaslarda kuvvetsizlik ve erime (atrofi) görülür. Sinir hücrelerinin işlevini yerine getirememesi; zayıflamaya ve genellikle ölümcül kas güçsüzlüğüne sebep olur. İstemsiz kaslar bu hastalıktan etkilenmez. SMA hastası bireylerin görme ve işitme duyuları hastalıktan etkilenmez. Zeka; normal veya normalin üzerindedir.

**KAYNAKÇA:**

<https://www.sma.org.tr/sma-nedir>

--

Spinal müsküler atrofi (SMA), sinirleri ve kasları etkileyerek kasların giderek zayıflamasına neden olan kalıtsal bir hastalıktır. Çoğunlukla bebekleri ve çocukları etkiler, ancak yetişkinlerde de gelişebilir. Belirtiler ve prognoz SMA tipine göre değişir.

Spinal müsküler atrofi (SMA), kasların zayıflamasına neden olan genetik (kalıtsal) bir nöromüsküler hastalıktır. SMA'lı insanlar, omurilikte kas hareketini kontrol eden

(motor nöronlar olarak adlandırılan) belirli bir tür sinir hücrelerini kaybederler. Bu motor nöronlar olmadan kaslar, kasları hareket ettiren sinir sinyallerini almaz.

Atrofi kelimesi daha küçük anlamına gelen tıbbi bir terimdir. SMA ile bazı kaslar, kullanılmadığı için küçülür ve zayıflar.

**KAYNAKÇA:**

<https://medicinehospital.com.tr/SMA-Hastaligi-Nedir,y77.html>

--

## **SMA TİPLERİ**

### **Sma Tip 0**

Azalmış fetal hareket öyküsü olan, şiddetli güçsüzlük ve hipotoni ile klinik bulgu veren yenidoğanları tanımlamak için kullanılır. Bu vakalarda güçsüzlük muhtemelen doğum öncesi başlangıçlıdır.

Tip 0 olan bebeklerde muayenede arefleks, fasiyal dipleji, atriyal septal defekt ve eklem kontraktürleri tespit edilebilir. En önemli sorun, erken dönemde ortaya çıkan solunum yetmezliğidir.

Bu bebeklerin yaşam beklentisi azalmış olup çoğu hasta 6 aydan uzun süre yaşayamamaktadır.

**KAYNAKÇA:**

[https://hsqm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsqm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf)

### **Sma Tip 1**

Werdnig-Hoffman hastalığı olarak da bilinen Tip 1 SMA'lı bebekler, hipotoni, yetersiz baş kontrolü ve 6 aylıktan önce azalmış ya da kaybolmuş tendon refleksleri ile kendini gösterir. Tanım olarak, asla yardımsız oturma yeteneğini kazanamazlar.

Ağır hipotoni nedeniyle hastalar uzanır pozisyonda “kurbağa” postüründedirler ve baş kontrolü azdır veya tamamen yoktur. İnterkostal kaslardaki güçsüzlüğe

rağmen diyafram kasının göreceli olarak korunmasından dolayı çan şeklinde bir göğüs ve abdominal solunum olarak adlandırılan paradoksal solunum paterni oluşur.

Tip 1 SMA'lı bebeklerin dil hareketlerinde ve yutma fonksiyonlarında güçsüzlük gelişir ve dilde fasikülasyon sıklıkla mevcuttur. Dil ve farengeal kaslar güçsüzleştikçe bu bebekler aspirasyon ve gelişim problemleri riski altındadır.

Tip 1 SMA'lı bebekler genellikle hayatlarının ilk 2 yıllık döneminde solunum yetmezliği geliştirir.

Bu grupta yer alan ancak değişen şiddette hastalığa sahip çocuklar tanımlanmıştır. Ağır güçsüzlüğe rağmen, bu bebekler bilişsel olarak normal olup tanı anında dikkatli, uyanık ve neşelidirler.

**KAYNAKÇA:**

[https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf)

## **Sma Tip 2**

Tip 2 SMA'lı çocuklar gelişimleri; yarımsız oturabilirler, ancak asla bağımsız olarak yürüyemezler.

SMA'nın bu ara formu, kollardaki güçsüzlükten daha belirgin olan bacak proksimallerindeki güçsüzlükle kendini gösterir. Muayenede hipotoni ve arefleksi vardır. Bu hastaların çoğunda kas güçsüzlüğü, ilerleyici skolyoz, eklem kontraktürleri ve çene kemiğinde gelişen ankiloz gibi kemik ve eklemlerle ilişkili ortopedik sorunlar gelişir. Skolyoz ve interkostal kas güçsüzlüğü birlikteliği önemli restriktif akciğer hastalığına neden olabilir.

Bu çocuklar bilişsel olarak normaldir. Bu grupta da değişen şiddette hastalığa sahip çocuklar vardır. Yaşam süreleri, iyileştirilmiş non invaziv mekanik ventilasyon desteği ve yeni bakım standartlarına uyulması ile yakından ilişkilidir.

**KAYNAKÇA:**

[https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf)

### Sma Tip 3

Kugelberg-Welander hastalığı olarak da adlandırılan Tip 3 SMA'lı çocuklar ve yetişkinler yaşamları boyunca bir noktada yardımsız yürüyebilirler. Bacaklarda kollardan daha fazla olan proksimal güçsüzlük ile başvururlar. Ancak bacak kaslarındaki güçsüzlük bir noktada tekerlekli sandalye kullanımını gerektirebilir.

Tip 2'den farklı olarak, bu bireyler çoğunlukla skolyoz geliştirmezler ve solunum kaslarındaki güçsüzlük ya çok azdır ya da hiç yoktur.

Bu grupta da bilinç değişmemiştir. Tip 3 yürüme yetisini erken kaybeder ancak normal bir yaşam süresine sahiptir.

#### KAYNAKÇA:

[https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf)

### Sma Tip 4

Hastalığın ılımlı ucunda, SMA Tip 4 olarak sınıflandırılan bireyler vardır.

SMA vakalarının <5'ini temsil ederler ve hastalığın en hafif formuna sahiptirler. Bu bireyler yürüyebilirler, Tip 3'e benzerler ancak başlangıç genellikle yetişkinlik dönemindedir; genellikle 30 yaşından sonradır ancak daha genç yaşta olabilir. Normal yaşam süresine sahiptirler.

#### KAYNAKÇA:

[https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf)

## SMA TARAMA TESTİ

### Spinal Musküler Atrofi Taramasının Amacı Nedir?

SMA hastalığı olan bir çocuğa sahip bir çiftin, her gebeliğinde SMA hastalığı olan bir bebek dünyaya getirme olasılığı yaklaşık olarak %25'tir. Bu çiftten doğacak olan çocukların %50'si hastalık belirtisi göstermeyen taşıyıcılar olarak dünyaya gelirler. %25'i ise hastalık geni taşımadan sağlıklı olarak doğar. Her iki ebeveynin taşıyıcı olma olasılıkları akraba evliliklerinde daha yüksektir.

Taramanın amacı evlilik öncesi dönemde SMA açısından her ikisi de taşıyıcı çiftleri belirleyerek, ailelere genetik danışma vermek, SMA hastalığının uzun dönem morbidite ve mortalitesini azaltmaktır.

#### KAYNAKÇA:

<https://corumism.saglik.gov.tr/TR-231255/evlilik-öncesi-ulusal-sma-tarama-programi.html#:~:text=Sa%C4%9Fl%C4%B1k%20Bakanl%C4%B1%C4%9F%C4%B1m%C4%B1zca%2027.12.2021%20tarihinde,gebelik%20planlayan%20ailelere%20de%20yap%C4%B1lmaktad%C4%B1r.>

### Taşıyıcılık

SMA'nın toplumda taşıyıcılık sıklığı yaklaşık 1/40-1/60 arasında değişmektedir. Toplumda ortalama her 50 bireyden birisi SMA hastalığı açısından taşıyıcıdır.

Rastlantısal olarak SMA taşıyıcısı olan iki bireyin evlenme olasılığı çok yüksektir.

SMA hastalığı taşıyıcısı olan baba ve annenin her gebelik için çocuklarının;

- ➡ %25'i SMA hastalığına sahip olur.
- ➡ %50'si taşıyıcıdır.
- ➡ %25'i hastalığı taşımaz ve sağlıklıdır.

#### KAYNAKÇA:

<https://corumism.saglik.gov.tr/TR-231255/evlilik-öncesi-ulusal-sma-tarama-programi.html#:~:text=Sa%C4%9Fl%C4%B1k%20Bakanl%C4%B1%C4%9F%C4%B1m%C4%B1zca%2027.12.2021%20tarihinde,gebelik%20planlayan%20ailelere%20de%20yap%C4%B1lmaktad%C4%B1r.>

## Sma Tarama Testi Kimlere, Kimler Tarafından Uygulanır?

Evlilik öncesi dönemde evlilik raporu almak için aile hekimlerine başvuranlara, halen evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlerden isteyenlere tarama testi uygulanır.

Tarama için öncelikle erkek eş/eş adayından örnek alınır. Evlilik öncesi sağlık raporu için başvuranlara rapor düzenlenir. Erkek eşin/eş adayının tetkik sonuçlarında şüpheli pozitif bir sonuç yoksa takipten çıkarılır. Eğer erkek eş adayında şüpheli sonuç çıkarsa mutlaka kadın eş/eş adayına da tarama testi uygulanmalıdır.

Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Tarama Programı kapsamında doğurganlık çağını tamamlamış kadın adaylardan kan alınmasına gerek yoktur. Evlilik için başvuru yapan kişi daha önce evlenmiş ve Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Tarama Programı kapsamında tetkik vermiş ise testin tekrarlanmasına gerek yoktur.

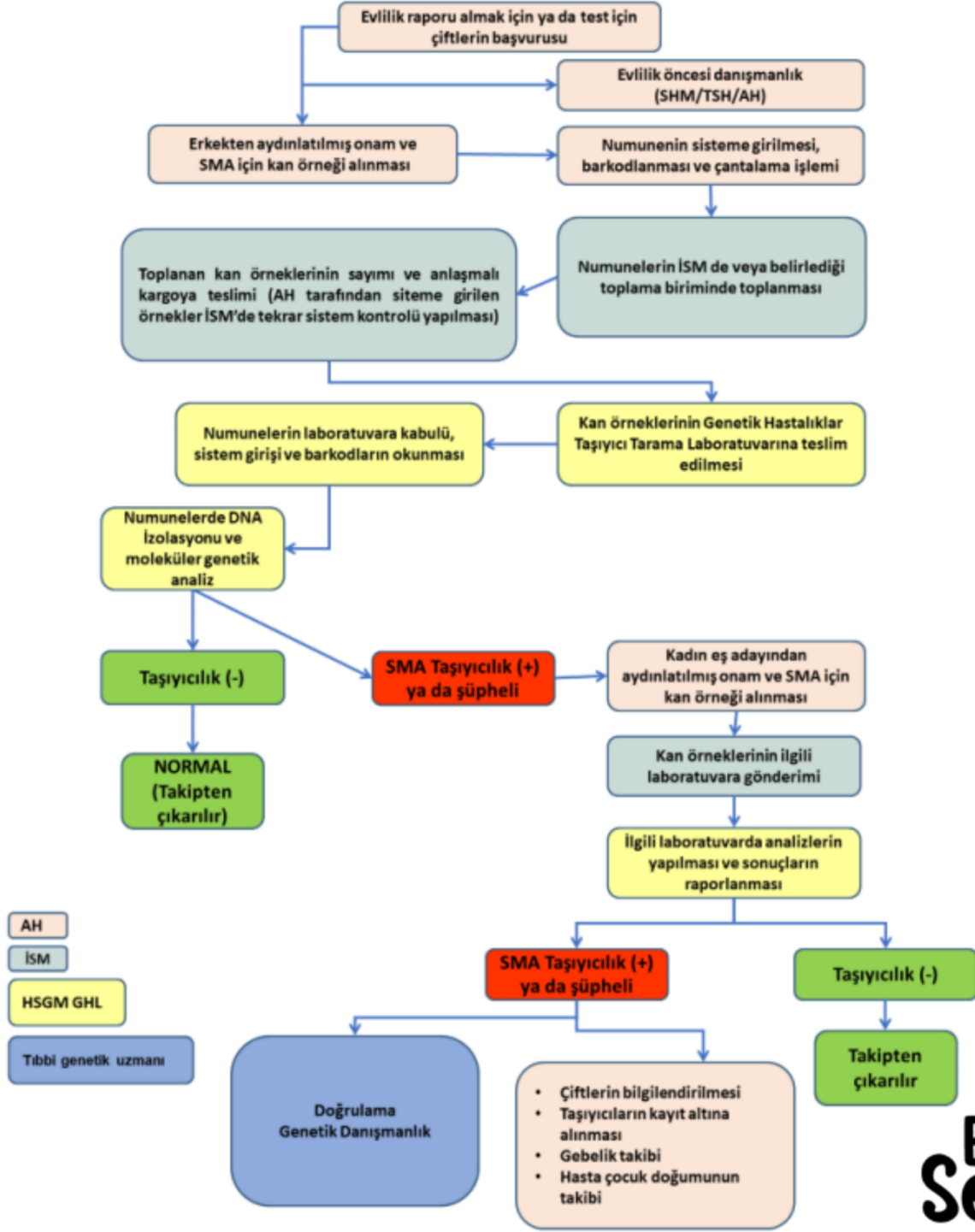
Özel durumlarda her iki eş adayına da tarama testi uygulanabilir.

Tarama testleri için kan örnekleri, eşlerin/eş adaylarının kayıtlı oldukları Aile Hekimliği Birimlerinde (AHB) alınır.

### KAYNAKÇA:

<https://corumism.saglik.gov.tr/TR-231255/evlilik-onesi-ulusal-sma-tarama-programi.html#:~:text=Sa%C4%9Fl%C4%B1k%20Bakanl%C4%B1%C4%9F%C4%B1m%C4%B1zca%2027.12.2021%20tarihinde,gebelik%20planlayan%20ailelere%20de%20yap%C4%B1lmaktad%C4%B1r.>

## EVLİLİK ÖNCESİ SMA TAŞIYICI TARAMASI AKIŞ ŞEMASI



**Elim Sende**

## Sma Tarama Testi Nasıl Yapılır?

- Evlilik öncesi sağlık raporu almak ya da taşıyıcılık taraması yaptırmak için AHB'ye başvuran eş/eş adaylarına aile hekimi tarafından bilgi verilir.
- Tarama testleri için kan örnekleri, eş adaylarının kayıtlı oldukları AHB'de, EDTA'lı tek tüpe 2-3 cc olarak alınır, barkodlanır ve sisteme girişi yapılır.
- Evlilik öncesi sağlık raporu için başvuranlara tarama sonucu görülmeden evlilik raporu düzenlenebilir.
- Tüpler aynı gün laboratuvara gönderilemeyecekse buzdolabında muhafaza edilir.
- Tüpler, kırılmayacak şekilde uygun kutulara (köpük vb.) konarak HSGM Genetik Hastalıklar Tarama Laboratuvarına (GHL) gönderilir.
- Kan örneklerinin AHB'lerden laboratuvara taşınması il sağlık müdürlükleri tarafından sağlanır.
- Her il, AHB'lerden toplanan örnekleri HSGM tarafından kendisi için belirlenen günde GHL'ye iletilmek üzere kargoya verir.
- Kan örnekleri; HSGM Genetik Hastalıklar Tarama Laboratuvarında (GHL) test edilir.
- GHL çalışma sonuçları ilgili aile hekimine “normal” ya da “şüpheli” olarak iletilir.
- Sonuç “normal” ise eş/eş adayına bilgi verilerek takipten çıkarılır.
- Sonuç “şüpheli” ise kadın eş/eş adayına da tarama testi uygulanır. Eşlerin her ikisinin taşıyıcı çıkması durumunda riskler hakkında mutlaka ayrıntılı bir danışmanlık verilmelidir.
- Her ikisi de taşıyıcı çıkan çiftler tıbbi genetik uzmanına, ilde uzman yoksa en yakın ilde/ seçtiği ilde tıbbi genetik uzmanına sevk edilmelidir.
- GHL laboratuvar sonuçları başvuranların onamı ile tıbbi genetik uzmanına e-nabız üzerinden gösterilir.
- Tıbbi genetik uzmanınca moleküler test ile tanılarının doğrulanmasının ardından genetik danışmanlık verilir ve bebek sahibi olmadan önce uygun merkezlere yönlendirilir.

### KAYNAKÇA:

[https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf)

## SPİNRAZA VE ZOLGENSMA

### Spinraza Nedir?

Biogen tarafından pazarlanan Spinraza, SMA tedavisi için ilk FDA onaylı tedavi yöntemidir.

SPİNRAZA, daha az protein üreten SMN2 genini hedef alarak çalışan SMN geliştirme tedavisidir.

Spinraza bir antisensoligonükleotididir. Antisens ilaçlar, ribonükleik aside (RNA) bağlanan küçük sentetik genetik malzeme parçacıklarıdır, bu nedenle SMN2 gibi genlerdeki ekleme hatalarını düzeltmek için kullanılabilirler.

Spinraza tedavisi bazen Nusinersen olarak da adlandırılır.

Spinraza her yaş ve SMA türü için FDA onaylıdır.

Spinraza, alt sırttan direkt olarak beyin omurilik sıvısına bir enjeksiyon yapan intratekal (IT) bir enjeksiyonla verilir.

Bireyler tedavinin ilk iki ayında dört “yükleme dozu” alır. Bu yüklem dozları tamamlandığında, her dört ayda bir bakım dozu alırlar.

Spinraza, bireyin yaşamı boyunca alınmalıdır.

Tüm tedavilerde olduğu gibi zamanlama çok önemlidir. Spinraza'ya tanı koyulduktan hemen sonra başlayan kişiler, tedaviye başlamak için bekleyenlerden daha iyi sonuçlara sahiptir.

#### KAYNAKÇA:

<https://www.sma.org.tr/tedavi/1/spinraza>

## Zolgensma Nedir?

ZOLGENSMA, eksik veya çalışmayan hayatta kalma motor nöron 1 ( SMN1 ) geninin işlevini değiştirerek SMA'nın genetik kök nedenini tek seferlik bir dozla hedeflemek üzere tasarlanmıştır .

Yeni gen, motor nöron hücrelerine daha fazla hayatta kalma motor nöron (SMN) proteini üretmelerini söyler. Motor nöron hücreleri, hayatta kalmak ve kas fonksiyonlarını desteklemek için SMN proteinine ihtiyaç duyar.

Tedavisiz geçen her gün motor nöron hücreleri zayıflar ve sonunda tüm fonksiyonlarını kaybederek ölürlər. Sonuç olarak nefes almak, yemek yemek, yutkunmak ve konuşmak gibi şeyler zordan imkansız doğru gider. Bu hücreler çalışmayı bıraktığında, durumun yaşamı tehdit etmesi muhtemeldir.

ZOLGENSMA, vücuttaki motor nöron hücrelerini koruyan SMN proteini üretmek için SMN geninin yeni, çalışan bir kopyasını sunmak üzere tasarlanmıştır . Buna karşılık, ZOLGENSMA, SMA'nın ilerlemesini durdurur ve çocukların hayatta kalması için gereken kalan kas fonksiyonunu sürdürür.

ZOLGENSMA ile ne kadar erken tedavi verilirse, kas fonksiyonu o kadar erken korunabilir. Tedaviden önce SMA'nın neden olduğu hasarı tersine çeviremez .

### KAYNAKÇA:

<https://www.zolgensma.com/what-is-zolgensma>

## İLETİŞİM BİLGİLERİMİZ

Ekiplerimize dahil olarak bizimle birlikte hareket etmek isterseniz aşağıdaki kanallardan bizimle iletişime geçebilirsiniz.

[Mail Adresimiz](#)

[Web Sitemiz](#)

[Telegram Grubumuz](#)

[Instagram Hesabımız](#)

[Twitter Hesabımız](#)

[Facebook Hesabımız](#)

[Linkedin Hesabımız](#)



# BİRLİKTELİĞİN YAŞATAN GÜCÜ