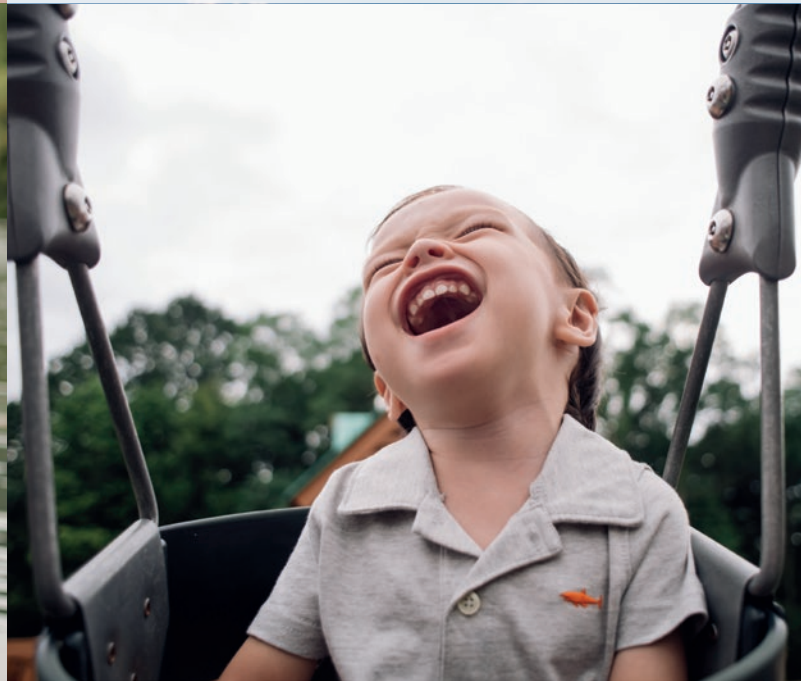




INFORMACE O SMA

Tato příručka by měla lékařům usnadnit rozhovor o spinální svalové atrofii (SMA) s pacienty a s osobami, které o ně pečují.

Příručka není určena pro přímou distribuci pacientům či osobám, které o ně pečují.

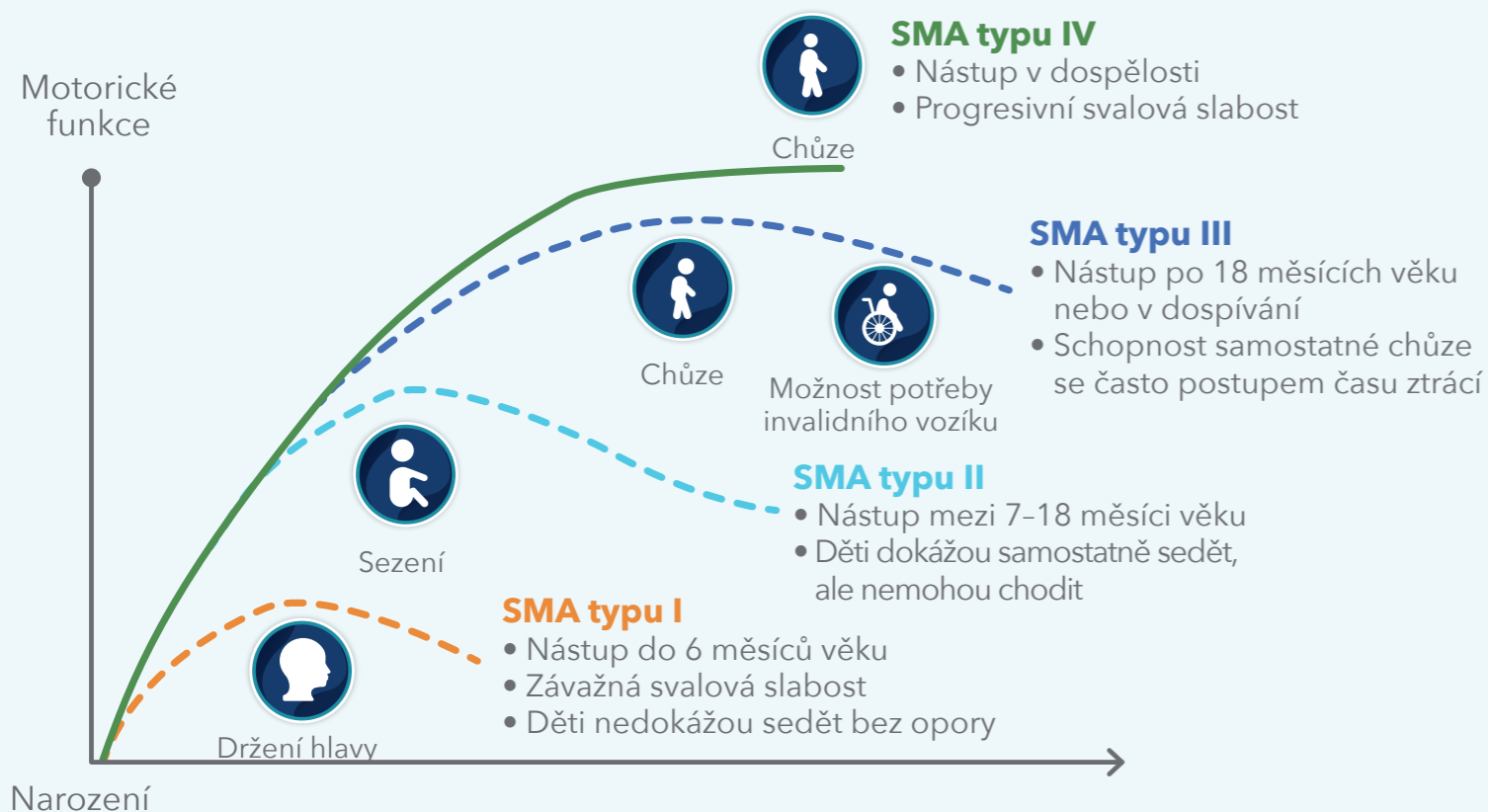


Zobrazené osoby jsou skuteční pacienti. Tito pacienti a jejich rodiny dali souhlas s použitím jejich příběhu. Fotografie slouží pouze pro ilustraci. Individuální výsledky se mohou lišit.

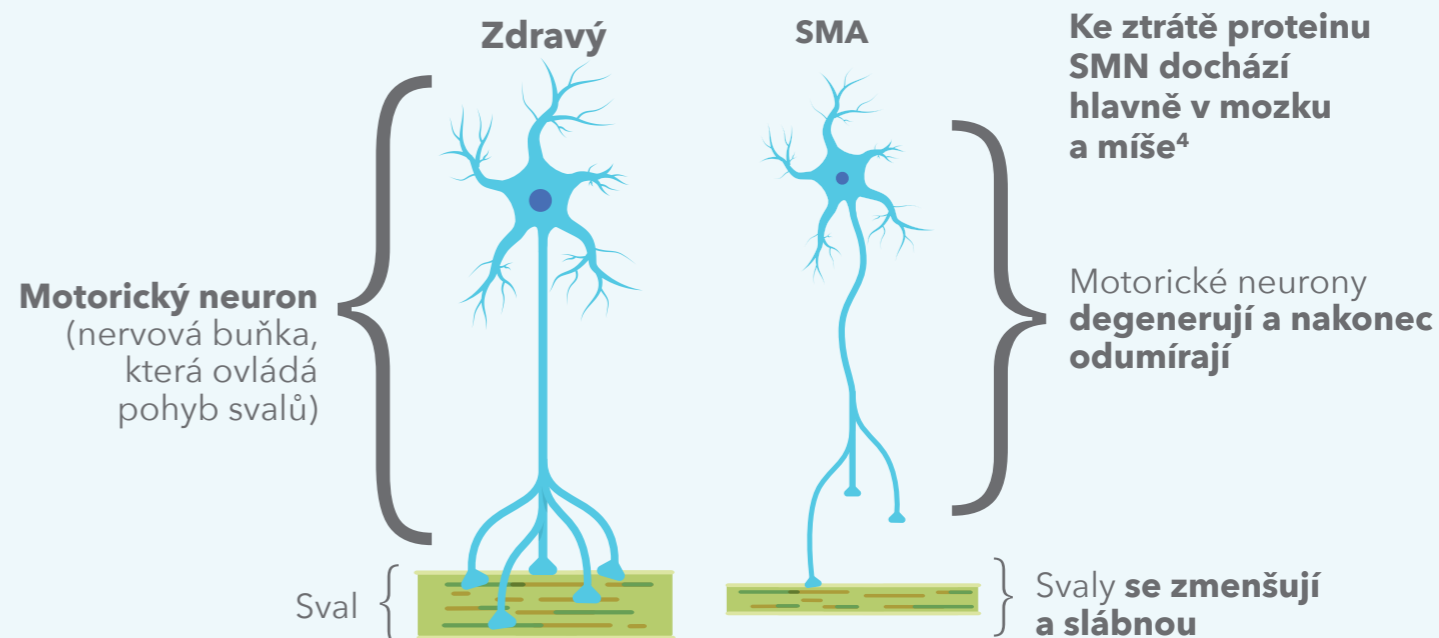
SMA = spinální svalová atrofie.

Spinální svalová atrofie (SMA) je neléčitelné, progresivní neuromuskulární onemocnění s postupnou ztrátou funkce svalů^{1,2}

SMA je způsobena nedostatečnou produkcí proteinu regulujícího přežití motorického neuronu (SMN), což má vliv na funkci svalů³



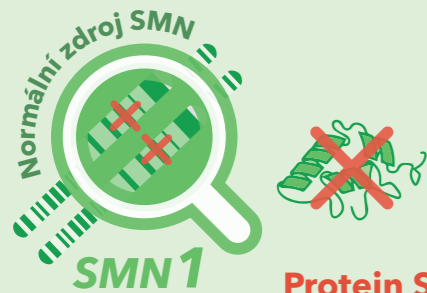
- Pacienti se SMA mají genetickou mutaci, která snižuje množství vytvářeného proteinu SMN³



Lidem se SMA chybí gen zvaný „SMN1“, který je hlavním zdrojem proteinu SMN. Místo toho se musí spolehnout na gen zvaný „SMN2“, který je méně spolehlivým zdrojem tohoto proteinu⁵

Léky na SMA se zaměřují na doplňování proteinu SMN pro udržení funkce svalů⁴

Potenciální metody kompenzace chybějícího proteinu SMN



Protein SMN se nevytváří

KVŮLI ABSENCI GENU SMN1...^{2,4}

- Dvě kopie
- **Obě kopie** chybí nebo jsou poškozeny

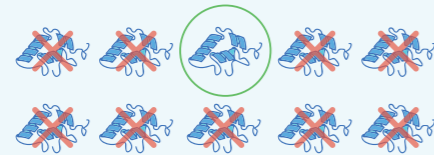
Řídící centrum produkce SMN - geny SMN1 a SMN2



Zasílání požadavků na produkci proteinu SMN do továrny



Obnovit produkci SMN zavedením genu SMN1⁴

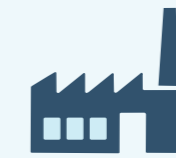


ČÁSTEČNÁ KOMPENZACE GEMEM SMN2...^{2,3}

- Počet kopií je variabilní
- **Pouze 10%** SMN je funkční⁵



Továrna na produkci proteinu SMN



Snížená dodávka proteinu SMN motorickým neuronům



Zvýšit produkci proteinu SMN genem SMN2⁴

Váš lékař zváží nejrůznější faktory a vybere pro Vás tu nejvhodnější možnost

Charakter onemocnění^{3, 6}

- Jak brzy byla SMA diagnostikována a jak rychle postupuje
- Typ SMA

Charakter pacienta³

- **Celkový zdravotní stav** pacienta
- Celková očekávání ohledně **udržení funkce a kvality života**



Důležité otázky, které musí Váš ošetřující lékař zvážit:³

- Existují efektivní možnosti, jak ovlivnit progresi onemocnění?
- Dlouhodobé zkušenosti
- Doložené důkazy
- Snášenlivost
- Praktické aspekty



REFERENCE

1. Wadman RI, et al. Muscle strength and motor function throughout life in a cross-sectional cohort of 180 patients with spinal muscular atrophy types 1c-4. *Eur J Neurol.* 2018;25:512-8.
2. Serra-Juhe C, et al. Perspectives in genetic counseling for spinal muscular atrophy in the new therapeutic era: early pre-symptomatic intervention and test in minors. *Eur J Hum Genet.* 2019;27:1774-82.
3. Glascock J, et al. Treatment Algorithm for Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy through Newborn Screening. *J Neuromuscul Dis.* 2018;5:145-58.
4. Faravelli I, et al. Spinal muscular atrophy—recent therapeutic advances for an old challenge. *Nat Rev Neurol.* 2015;11:351-9.
5. Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. *Lancet.* 2008;371(9630):2120-33.
6. Glascock J, et al. Revised Recommendations for the Treatment of Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy Via Newborn Screening Who Have 4 Copies of SMN2. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7:97-100.



POZNÁMKY



POZNÁMKY



POZNÁMKY



Biogen (Czech Republic) s.r.o., Na Pankráci 1683/127, Praha 4, 140 00
tel.: +420 255 706 200, www.biogen.com.cz
Biogen-77670, datum přípravy: listopad 2020

TOGETHER IN SMA[®]

Bližší informace naleznete na TISMA.eu