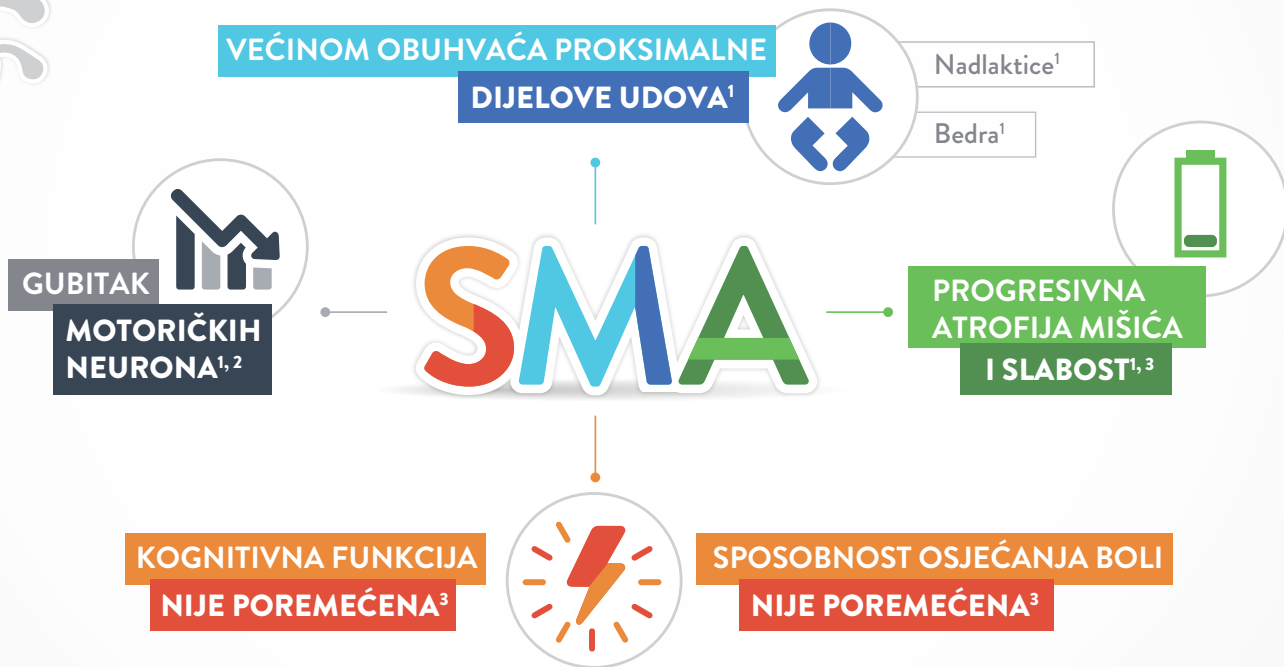


SMA: RIJETKA, GENETSKA NEUROMUSKULARNA BOLEST¹

SMA JE VODEĆI GENETSKI UZROČNIK SMRTNOSTI
KOD DOJENČADI I MALE DJECE²



SMA: PODIJELJENA NA RAZLIČITE TIPOVE^{1,2}

- Jedan spektar bolesti
- Razvrstavanje u tipove pomaže u razumjevanju spektra³
- Najčešći tipovi: 1, 2 i 3⁴



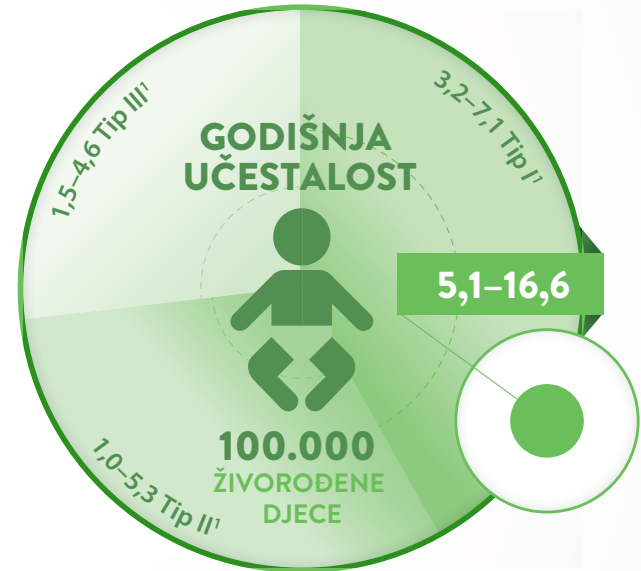
Postoje i drugi oblici SMA uzrokovani genskim poremećajima koji su različiti od onih koji su odgovorni za „klasičnu“ SMA³, međutim oni nisu opisani u ovoj publikaciji.

1. Munsat TL, Davies KE. Neuromuscul Disord. 1992;2(5-6):423-8. 2. Faravelli I, et al. Nat Rev Neurol. 2015;11(6):351-9. 3. D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis. 2011;6:71. 4. Jones C, et al. Systematic review of incidence and prevalence of spinal muscular atrophy (SMA). Presented at the European Paediatric Neurology Society Congress, Vienna, Austria; May 27–30, 2015. Poster PP09.1-2352.

 **OSOBE KOJE
TRENUTNO BOLUJU¹**



 **GODIŠNJI BROJ
NOVIH PACIJENATA^{2–6}**



Duchenneova mišićna distrofija^{7,8}

4,8

20

1. Jones C, et al. Systematic review of incidence and prevalence of spinal muscular atrophy (SMA). Presented at the European Paediatric Neurology Society Congress, Vienna, Austria; May 27–30, 2015. Poster PP09.1-2352. 2. Arkblad E, et al. Acta Paediatr. 2009;98:865-72. 3. Jedrzejowska M, et al. Neuroepidemiology. 2010;34:152-7. 4. Prior TW, et al. Obstet Gynecol Clin North Am. 2010;37:23-36. 5. Sugarman EA, et al. Eur J Hum Genet. 2012;20:27-32. 6. Ogino S, et al. Eur J Hum Genet. 2004;12:1015-23. 7. Orphanet Report Series. Prevalence and incidence of rare diseases. Number 2. March 2016. 8. Stark AE. Ann Transl Med. 2015;3:287.

PRIBLIŽNO JEDNA OD 50 OSOBA SU NOSITELJI GENA ZA SMA^{1,2}



NOSITELJI GENA ZA SMA



KANADA³

600.000–900.000*



EUROPA⁴

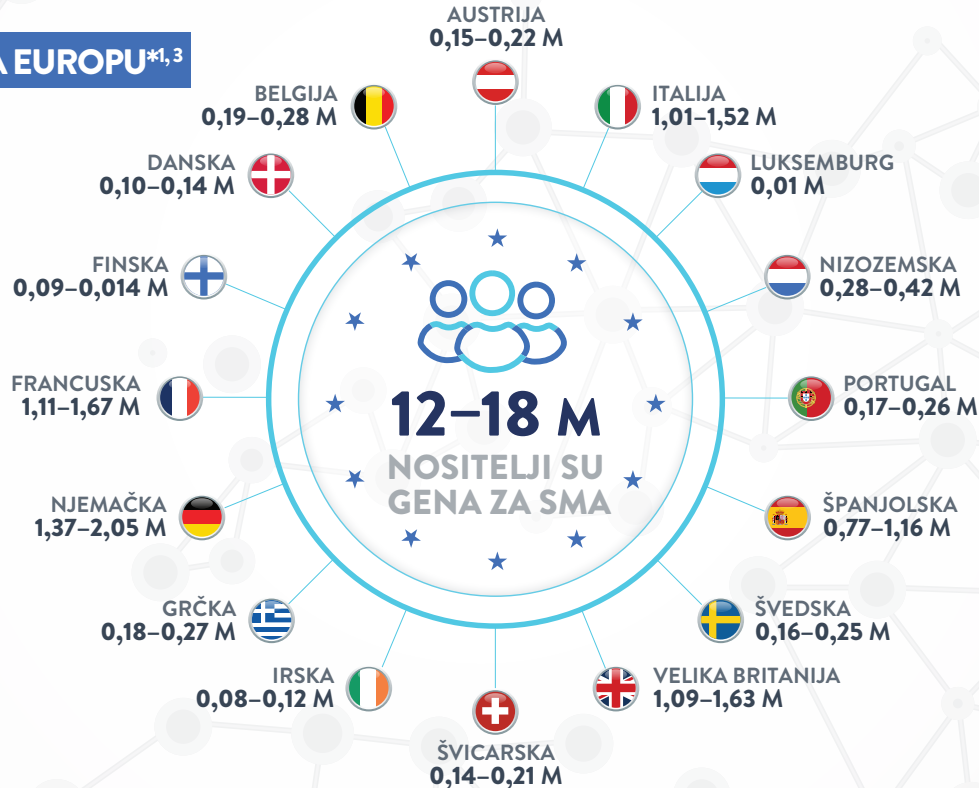
12–18.000.000*

* Procjene temeljene na podacima o populaciji i učestalosti nositelja od 1/40 do 1/60.

1. Sugarman EA, et al. Eur J Hum Genet. 2012;20:27-32. 2. Prior TW, et al. Obstet Gynecol Clin North Am. 2010;37:23-36. 3. Statistics Canada. <http://www.statcan.gc.ca/tables-tableaux/sum-som/l01/cst01/demo02a-eng.htm>. Accessed: June 2016. 4. World Population Statistics. <http://www.worldpopulationstatistics.com/population-of-europe/>. Pristupljeno: veljača 2016.

PRIBLIŽNO JEDNA OD 50 OSOBA SU NOSITELJI GENA ZA SMA^{1,2}

PODACI ZA EUROPU*^{1,3}



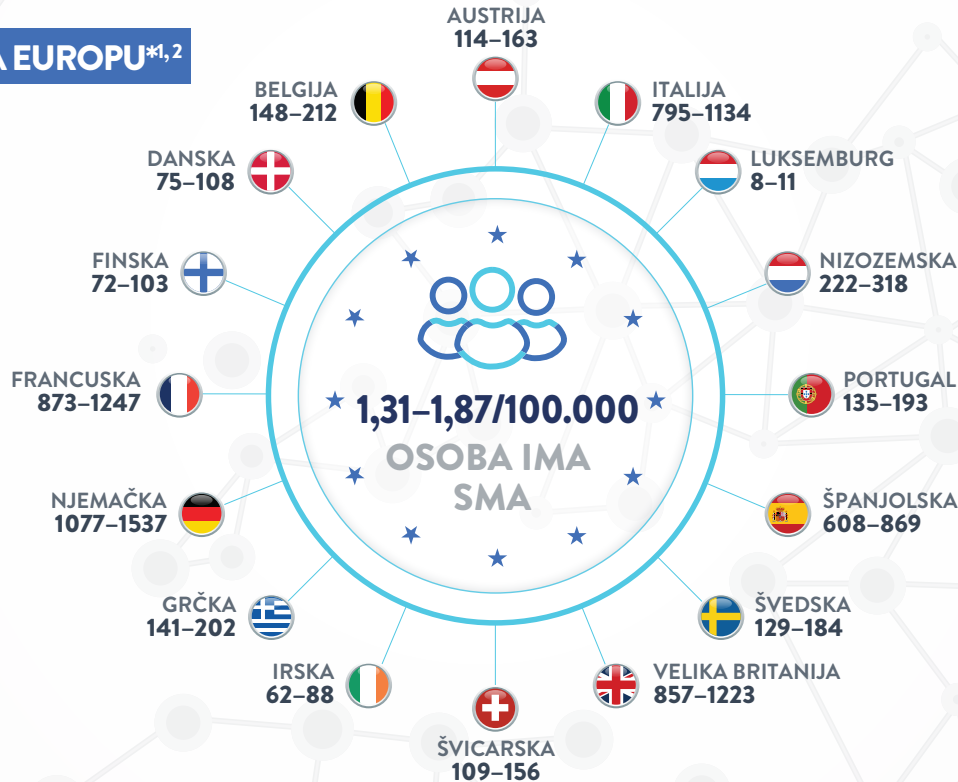
* Procjene temeljene na podacima o stanovništvu iz baze podataka EUROSTAT (1. siječnja 2016.) i učestalosti nositelja gena od 1/40 do 1/60.^{1,3}

1. Sugarman EA, et al. Eur J Hum Genet. 2012;20:27-32. 2. Prior TW, et al. Obstet Gynecol Clin North Am. 2010;37:23-36.

3. EUROSTAT. Population data for 2016. <http://ec.europa.eu/eurostat/data/database>. Pristupljeno: ožujak 2017.

UČESTALOST SMA MEĐU STANOVNIŠTVOM^{1,2}

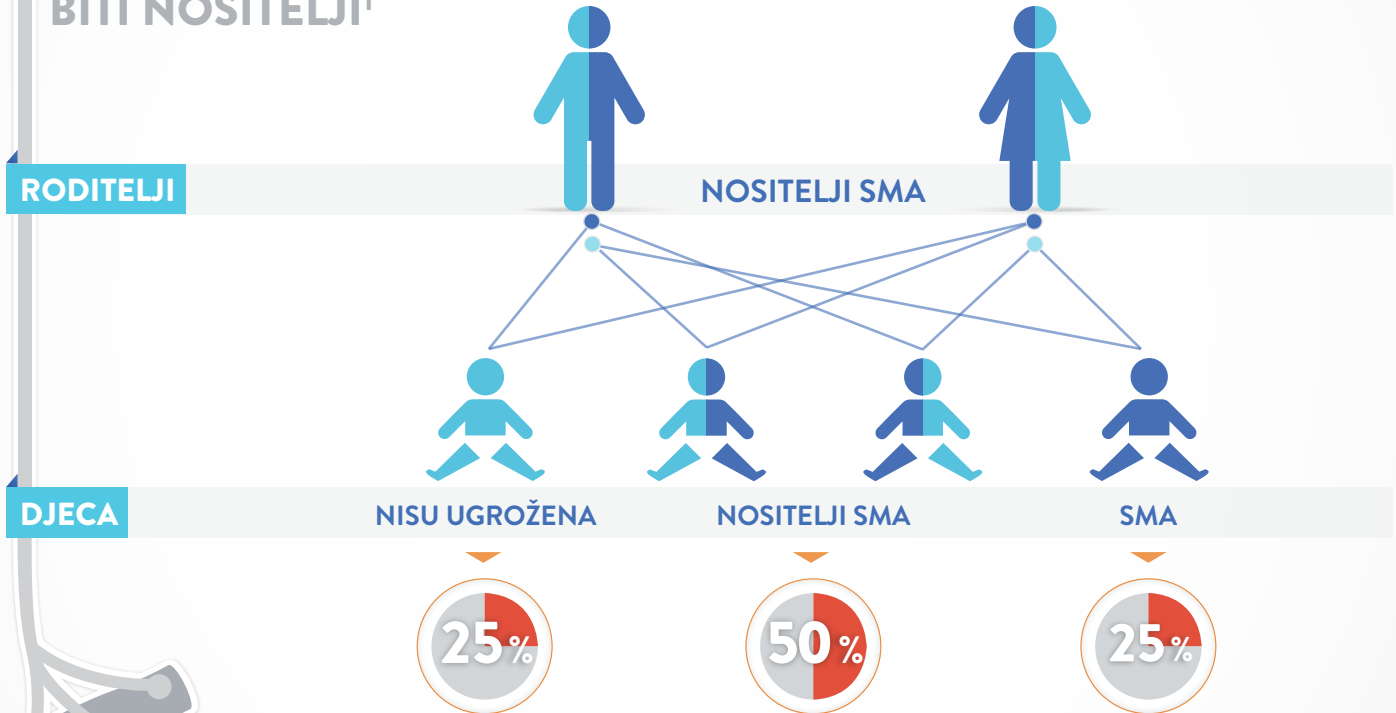
PODACI ZA EUROPU*^{1,2}



* Procjene temeljene na podacima o stanovništvu iz baze podataka EUROSTAT (1. siječnja 2016.) i učestalosti od 1,31 do 1,87/100.000.^{1,2}

1. Jones C, et al. Systematic review of incidence and prevalence of spinal muscular atrophy (SMA). Presented at the European Paediatric Neurology Society Congress, Vienna, Austria; May 27-30, 2015. Poster PP09.1-2352. 2. EUROSTAT. Population data for 2016. <http://ec.europa.eu/eurostat/data/database>. Pristupljeno: ožujak 2017.

DA BI SE RAZVILA SMA, OBA RODITELJA MORAJU BITI NOSITELJI¹



Nositelj SMA: osoba s jednom normalnom kopijom *SMN1* gena i jednom oštećenom ili obrisanom kopijom *SMN1* ge

1. Tisdale S & Pellizzoni L. J Neurosci. 2015;35:8691-700. 2. Cure SMA. Understanding SMA. <http://goo.gl/HfUaDE>. Pristupljeno: kolovoz 2