

Zakrętki do „korkorowera” wrzucamy dla Lenki

Category: inne,NEWS

written by Marek | 29 września 2020



Nie wyrzucaj zakrętek – przynieś do „korkorowera” przy świetlicy w Czarnowcu!

Wszystkie zebrane zakrętki zostaną przekazane rodzinie Lenki, która czeka na naszą pomoc!

Lenka Mazur walczy z SMA czyli rdzeniowym zanikiem mięśni. Żeby mogła normalnie żyć potrzebuje najdroższego leku świata za prawie 10 mln złotych!

Możesz wspomóc zbiórkę dokonując bezpośredniej wpłaty na: siepomaga.pl.lenka

OPIS CHOROBY

SMA (ang. spinal muscular atrophy), czyli rdzeniowy zanik mięśni, to ciężka choroba rzadka, w której z powodu wady genetycznej obumierają neurony w rdzeniu kręgowym odpowiadające za skurcze i rozkurcze mięśni. Brak impulsów nerwowych prowadzi do uogólnionego osłabienia i postępującego

zaniku mięśni szkieletowych, a w ostateczności częściowego albo całkowitego paralizu.

Choroba dotyka osób w różnym wieku, jednak w ponad 90% przypadków objawy pojawiają się w niemowlęctwie albo wczesnym dzieciństwie.

SMA jest wynikiem wady genetycznej – mutacji w genie SMN1. Mutację tę osoba chora otrzymuje po obojgu rodziców, którzy zazwyczaj nie są świadomi jej posiadania.

Do czasu wprowadzenia nowoczesnych metod opieki oddechowej i leczenia farmakologicznego SMA była najczęstszą genetyczną przyczyną śmierci dzieci do drugiego roku życia.

SMA nie ma wpływu na rozwój poznawczy i intelektualny. Dzieci z SMA są przeważnie bardzo inteligentne, pogodne i czerpią ogromną radość z życia.

Tradycyjnie choroba dzieli się na cztery typy lub postaci w zależności od etapu rozwoju motorycznego, na którym ją zaobserwowano, a więc pośrednio od wieku. U niemowląt i małych dzieci pierwsze objawy zwykle pojawiają się nagle, a stan zdrowia pogarsza się z tygodnia na tydzień. Jeśli natychmiast nie wprowadzi się leczenia, dzieci zatrzymują się w rozwoju fizycznym, nie nabywają umiejętności samodzielnego siedzenia, stopniowo tracą możliwość oddychania i przełykania, narażając się na ciężkie infekcje. Wymagają całodobowej opieki. Jest to najcięższa, niemowlęca postać SMA, tzw. postać 1, która, o ile szybko nie wprowadzi się leczenia farmakologicznego, nieubłaganie prowadzi do całkowitej niewydolności oddechowej i śmierci.

Jeśli pojawi się u starszych dzieci lub później, choroba przebiega łagodniej. W momencie wystąpienia pierwszych objawów dzieci są już w stanie siedzieć (tzw. druga postać SMA) lub nawet chodzić (postać 3), albo w bardzo rzadkich przypadkach choroba pojawia się dopiero w wieku dorosłym (postać 4). Zawsze jednak SMA powoduje postępujący niedowład, osłabienie, przykurcze mięśniowe, upośledzając zdolność samodzielnego poruszania się. Niemal wszyscy chorzy na SMA poruszają się na wózkach inwalidzkich.

Właściwa opieka medyczna, w tym szczególnie fizjoterapia, potrafi znacznie spowolnić postęp choroby. Nowoczesne leczenie farmakologiczne nie tylko

zatrzymuje postęp choroby, ale przynosi wymierną poprawę stanu zdrowia – jest tym skuteczniejsze, im szybciej zostanie rozpoczęte. Leczenie wprowadzone przed wystąpieniem pierwszych objawów choroby, np. niedługo po urodzeniu, jest w stanie całkowicie zapobiec wystąpieniu objawów. Z tego powodu na świecie wprowadza się badania przesiewowe wszystkich noworodków w kierunku SMA, tak aby móc rozpocząć leczenie natychmiast po wykryciu wady genetycznej, jeszcze zanim rozpocznie się śmierć neuronów i utrata funkcji przez mięśnie.

SMA rozwija się wskutek wady genetycznej (mutacji) w genie odpowiedzialnym za kodowanie SMN – białka, które jest niezbędne dla komórek neuronów motorycznych. Taką mutację ma w Polsce i w Europie średnio jedna na 35 osób (liczby są nieco inne na innych kontynentach). Jeżeli oboje rodziców okaże się nosicielami tej wady, istnieje około 22-25% prawdopodobieństwa, że ich dziecko będzie miało SMA.

Rozpowszechnienie rdzeniowego zaniku mięśni w Polsce nie jest dokładnie znane. Szacuje się, że obecnie w naszym kraju żyje około 800-1000 chorych na SMA, a co roku rodzi się około 40-50 dzieci, u których rozpozna się rdzeniowy zanik mięśni, w tym 30-40 dzieci z najcięższą postacią choroby.

ź: fsma.pl

**!!!ZBIÓRKA PLASTIKOWYCH KORKÓW
DLA LENKI MAZUR!!!**



**NIE WYRZUCAJ NAKRĘTEK-
PRZYNIEŚ DO PUNKTU
ODBIORU**

Lenka Mazur walczy z SMA czyli rdzeniowym zanikiem mięśni. Żeby mogła normalnie żyć potrzebuje najdroższego leku świata za prawie 10 mln złotych. Możesz wspomóc zbiórkę dokonując bezpośredniej wpłaty na: <https://www.siepomaga.pl/lenka>

Zagraj z Leną



Pomóż pokonać 
rdzeniowy zanik mięśni!

 Wierzymy,
że razem podotamy!

ZBIÓRKA NA CEL:
Terapia genowa w walce z SMA

Kwota do zebrania:
9.574.469,00 zł

Strona zbiórki: 

siepomaga.pl www.siepomaga.pl/lenka

Przelew tradycyjny:

ODBIORCA
Fundacja Siepomaga
NUMER KONTA
89 2490 0005 0000 4530 6240 7892
TYTUŁEM
23167 Lena Mazur darowizna



 **Wesprzyj zbiórkę!**
Zagraj z Leną!

 **#zagrajzlana #zagrajzlenachallenge** 

 [instagram.com/dzielna_dziewczyna_](https://www.instagram.com/dzielna_dziewczyna_)



Zbiórka zweryfikowana przez Fundację Siepomaga

siepomaga.pl