



Obr. 1 (vlevo) – Dívka se spinální svalovou atrofií I. typu, sed s oporou
Obr. 2 (vpravo) – Chlapec se spinální svalovou atrofií II. typu, patrná je těžká kyfoskolióza



Spinální muskulární atrofie (SMA)

F16088 - Lojkásková Lenka

Charakteristika SMA

- ▶ dědičná choroba postihující alfa motoneuron předních rohů míšních
- ▶ tím jsou oslabeny svaly a dochází k úbytku svalových vláken - tzv. svalovým atrofiím
- ▶ nepostihuje intelekt
- ▶ projevy: svalová slabost s maximem postižení v oblasti svalstva pletenců dolních končetin, obtíže sám se posadit nebo postavit, v pozdějších stadiích slabost polykacích a dýchacích svalů → neschopnost samostatné chůze, dechová nedostatečnost (důvod předčasného úmrtí)
- ▶ patří mezi vzácná onemocnění (incidence 1:6–10000), ale je to také 2. nejčastější příčina úmrtnosti kojenců na autozomálně recesivní onemocnění

Formy SMA

- ▶ **spinální svalová atrofie typ I (Werdnig-Hoffmann):** těžká a rychle se zhoršující svalová slabost, neschopnost samostatného sedu, příznaky do 6. měsíce věku
- ▶ **spinální svalová atrofie typ II:** nejčastější, snížené svalové napětí a svalová slabost, neschopnost samostatného stoje či chůze – odkázání na vozík, příznaky do 18. měsíce věku
- ▶ **spinální svalová atrofie typ III (Kugelberg-Welanderová):** porucha chůze z důvodu oslabení svalů obou dolních končetin, která se šíří i na horní končetiny, potíže s polykáním a mluvením, příznaky až po 18. měsíci
- ▶ **spinální svalová atrofie typ IV:** až v dospělosti (20.-30. rokem), schopnost samostatné chůze, slabost horních nebo dolních končetin a zvýšená únava

Diagnostika a léčba

- ▶ diagnostika: na základě laboratorního vyšetření, vyšetření svalů (EMG), genetického rozboru a též na základě příznaků
 - ▶ v 95 % proximálních forem SMA již byla prokázána kauzální mutace v SMN genu na chromozomu 5q
 - ▶ možnost prenatální diagnostiky
 - ▶ léčba: nevléčitelné onemocnění, můžeme tedy pouze zmírnit příznaky prostřednictvím intenzivní rehabilitace či lázeňské péče
 - ▶ pacienti jsou celoživotně v péči multidisciplinárního týmu odborníků (neurologa, ortopeda, pneumologa, fyzioterapeuta, výživového poradce...), potřebují ke svému životu různé kompenzační pomůcky (vozíky, speciální sedačky, ortézy...) a jsou závislí na péči druhé osoby
-

Použité zdroje

- ▶ <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2016/06/03.pdf>
- ▶ <http://www.rarediseases.cz/vzacna-onemocneni/onemocneni-spinalni-muskularni-atrofie-sma>
- ▶ <http://www.priznaky-projevy.cz/neurologie-neurochirurgie/spinalni-svalova-atrofie-priznaky-projevy-symptomy>
- ▶ [https://www.wikiskripta.eu/w/Spin%C3%A1ln%C3%AD_svalov%C3%A9_atrofie_\(pediatrie\)](https://www.wikiskripta.eu/w/Spin%C3%A1ln%C3%AD_svalov%C3%A9_atrofie_(pediatrie))
- ▶ https://www.sarakalisova.cz/fotky_2012.html
- ▶ <https://zdravi.euro.cz/clanek/postgradualni-medicina/spinalni-svalove-atrofie-271481>

