prolékaře.cz | 19.11.2026

Proměna péče o pacienty se spinální muskulární atrofií

Satelitní sympozium společnosti Novartis, konané v rámci červencového 19. mezinárodního kongresu o neuromuskulárních onemocněních (ICNMD 2026) ve Florencii, ukázalo, jak léčba modifikující průběh onemocnění mění nejen prognózu pacientů se spinální muskulární atrofií (SMA), ale také podobu dlouhodobé péče o ně. Se zlepšením přežití a motorických funkcí vystupují do popředí nové otázky: využití dlouhodobých dat z reálné klinické praxe, hodnocení potřeb přesahujících motorické škály a včasný individualizovaný management skoliózy a dalších ortopedických komplikací.

Prof. Eugenio Mercuri z Università Cattolica del Sacro Cuore v Římě otevřel sympozium poukazem na rozsah současného sběru dat: globální registry SMA již sdružují údaje o více než 10 000 pacientech. Patří mezi ně mimo jiné TREAT-NMD Global Registry Network, International Spinal Muscular Atrophy Consortium (iSMAc), RESTORE, SMArtCARE a databáze Cure SMA [1].

Registr přitom není pouhým seznamem pacientů. Jak prof. Mercuri upřesnil, jde o organizovaný systém, který observačními metodami shromažďuje standardizovaná klinická i další data u vymezené populace a sleduje předem stanovený vědecký, klinický nebo zdravotně politický účel [2]. V praxi se ovšem terminologicky překrývají pojmy pacientský, klinický, výsledkový registr či registr onemocnění.

Jak uvedl prof. Mercuri, pacientské registry zpravidla stojí na informovaném souhlasu nemocných se sdílením údajů a často je provozují samy pacientské organizace. Na standardizaci a validaci získávaných dat se mohou podílet kliničtí i akademičtí pracovníci [3]. Pacientům a jejich rodinám přinášejí tyto registry pocit sounáležitosti s širší komunitou, kontakt s výzkumným prostředím i informace o standardech péče a novém výzkumu. Jejich možnosti při porovnávání výsledků léčebných postupů jsou však omezené. Zapojení pacientů může ovlivňovat jejich vzdělání a schopnost data poskytovat, způsob sběru nebývá jednotný a jednotlivé registry mohou soutěžit o stejné pacienty.

Jiný účel mají registry vedené farmaceutickým průmyslem. Jako příklad prof. Mercuri uvedl probíhající prospektivní mezinárodní observační studii RESTORE, která má zahrnout nejméně 500 pacientů s geneticky potvrzenou „klasickou" SMA s vazbou na chromozom 5q (5q SMA) léčených intravenózním onasemnogenem abeparvovekem nebo jinými schválenými léky modifikujícími chorobu (disease modifying therapy; DMT). Pacienti mají být sledováni až 15 let, případně do úmrtí. Registr tak může zachytit dlouhodobou bezpečnost a výsledky léčby, které vzhledem k omezené délce sledování nelze získat v běžných klinických studiích [4–6].

S nástupem nových léčiv se podle prof. Mercuriho pozornost přesouvá také k akademickým registrům. Ty mohou propojit již existující výzkumné soubory s novým systematickým sběrem prostřednictvím strukturovaného elektronického záznamu. Spolehlivost získaných dat podporuje jejich jednotný formát, přímé zadávání jednotlivými centry, školení zapojených pracovníků a průběžný monitoring. Akademické registry tak umožňují dlouhodobě sledovat pacienty napříč fenotypy a stádii SMA bez ohledu na zvolenou léčbu [3].

Příkladem je International iSMAc, prospektivní multicentrická studie propojující údaje z předchozích deseti let s prospektivním sledováním dosud neléčených pacientů a pacientů léčených nusinersenem. Širší platforma umožňuje spojovat data z různých studií, doplňovat další klinické informace a zahrnout také pacienty, kteří nesplnili kritéria předchozích výzkumných projektů [3,7].

Na zkušenosti iSMAc navazuje italský projekt ITASMAc. Jeho cílem je vytvořit širokou národní síť a současně zachovat jednotnou metodiku sběru dat. Základní dataset mohou vyplňovat všechna zapojená centra, zatímco pracoviště s dostatečnými kapacitami mohou využívat jeho rozšířenou podobu. Projekt rovněž usiluje o sjednocení funkčního hodnocení a dodržování standardů péče. V době prezentace zahrnoval 36 aktivních center a bylo do něj zařazeno 1 081 z 1 255 identifikovaných pacientů se SMA v Itálii [8,9].

Přínos registrů přesahuje epidemiologii. Umožňují lépe poznat přirozený průběh onemocnění i vztah mezi genotypem a fenotypem. Prof. Mercuri tento význam ilustroval na pacientech se čtyřmi kopiemi *SMN2*, u nichž se navzdory shodnému počtu kopií tohoto genu vyskytuje variabilní klinický fenotyp [10].

Data z reálné klinické praxe jsou zároveň stále důležitější pro plánování klinických studií a hodnocení dlouhodobých výsledků léčby. Mohou pomoci nastavit kritéria pro zařazení pacientů, modelovat progresi v placebovém rameni nebo určit potřebnou délku sledování. Po ukončení placebem kontrolované fáze mohou akademické registry poskytnout také externí komparátor pro další hodnocení léčených pacientů a doplnit údaje o respiračních komplikacích, fyzioterapii a dalších aspektech péče [3,8,11].

Má-li být registr využíván také při regulatorním rozhodování, musí splnit požadavky na vymezení sledované populace, kvalitu a úplnost dat, monitoring, bezpečnost, etiku, správu registru i dohledatelnost provedených změn. Přechod od akademického nebo výzkumného registru k registru vyhovujícímu regulatorním požadavkům proto zahrnuje analýzu stávající platformy, identifikaci jejích nedostatků a následné úpravy; výsledný model by poté mohl být využit i u dalších neuromuskulárních onemocnění. [8].

Prof. Mercuri závěrem své přednášky připomněl, že požadavky Evropské lékové agentury (European Medicines Agency; EMA) z roku 2025 nesměřují jen k obecné validaci registru. Posuzují jeho vhodnost pro konkrétní účel, např. pro studium přirozeného průběhu onemocnění, plánování klinické studie, vytvoření externího kontrolního ramene nebo dlouhodobé hodnocení účinnosti a bezpečnosti léčby. Potřebnou kvalitu a rozsah dat je proto vždy nutné posuzovat ve vztahu k zamýšlenému způsobu využití.

Jiný pohled na nenaplněné potřeby u SMA

Dr. Felipe Franco da Graça z Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Esta-

prolékaře.cz | 19.11.2026

dual de Campinas v brazilském Campinas v úvodu svého sdělení upozornil, že existence nových nenaplněných potřeb paradoxně ukazuje, jak zásadního pokroku již bylo dosaženo. Mnohé z historicky nejzávažnějších problémů u SMA byly totiž DMT zásadně vyřešeny. Tento posun ilustrují např. výsledky studie STR1VE, v níž léčba intravenózním onasemnogenem abeparvovekem u symptomatických kojenců se SMA vedla oproti historickému přirozenému průběhu onemocnění k zásadnímu zlepšení přežití [12–17].

Pokrok v léčbě se odráží i ve způsobu klasifikace pacientů. Tradiční typy SMA 0–4 byly vymezeny věkem nástupu, závažností onemocnění a nejvyšším dosaženým stupněm motorické funkce, aniž by předpokládaly přechod mezi jednotlivými kategoriemi. Funkční klasifikace odpovídající současným léčebným možnostem naopak rozděluje pacienty podle jejich aktuálně nejlepší funkce na „non-sitters", „sitters" a „walkers". Pacient se díky léčbě nebo naopak vinou progrese může mezi funkčními kategoriemi přesouvat. Nová klasifikace tak reflektuje možnost změny klinického stavu navozené terapií [18].

S funkčním stavem se zároveň mění i hlavní cíle péče a nenaplněné potřeby: u „non-sitters" zůstává prioritou přežití a zachování bulbárních a respiračních funkcí, u „sitters" se pozornost přesouvá k prevenci a řešení skoliózy a kontraktur a u „walkers" k zachování chůze, zdraví kostí a co nejlepšímu využití zbývajících motorických jednotek [14,18–22].

Dr. Franco da Graça se dále zaměřil na dlouhodobý vývoj motorických funkcí. Data z prodlouženého sledování studií CHERISH/SHINE s nusinersenem a exploratorní analýzy studie SUNFISH Part 2 s risdiplamem ukazují, že u pacientů s pozdějším nástupem SMA může po zahájení léčby několik let přetrvávat zlepšení nebo stabilizace motorických funkcí hodnocených pomocí rozšířené Hammersmithovy škály motorických funkcí (Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded; HFMSE). Po tomto počátečním období však může následovat opětovný pokles, který se v prezentovaných kohortách zpravidla projevil nejdříve po třech letech léčby. Dlouhodobý vývoj motorických funkcí proto nelze hodnotit pouze podle odpovědi v prvních letech léčby [23,24].

Data z reálné klinické praxe tento obraz dále zpřesňují. V prospektivní observační studii dospělých pacientů se SMA léčených nusinersenem zůstávalo průměrné skóre HFMSE i po 38 měsících nad výchozí hodnotou; 53 % pacientů vykazovalo zlepšení, 19 % stabilizaci a u 28 % došlo k poklesu [25]. Obdobný obraz přineslo sledování 59 dospělých pacientů léčených risdiplamem v českém a slovenském registru REaDY: motorická funkce horních končetin hodnocená pomocí revidovaného modulu RULM (Revised Upper Limb Module) zůstávala během 36 měsíců na úrovni celé kohorty relativně stabilní, individuální průběhy však vykazovaly značnou variabilitu [26].

Dr. Franco da Graça následně upozornil, že zhoršování výsledků v motorických škálách může mít u pacientů s pozdějším nástupem SMA více příčin. Vedle adherence k léčbě a ortopedických komplikací se na něm mohou podílet dysfunkce a nevratná ztráta motorických neuronů, ale také mechanismy nezávislé na jejich ztrátě [21–23,27–29]. Z ortopedických komplikací upozornil Dr. Franco da Graça zejména na skoliózu: právě její progrese a operační výkony na páteři mohou významně ovlivnit výsledky hodnocení motorických funkcí [23].

Také adherenci k léčbě je podle Dr. Franco da Graçy nutné vnímat v kontextu kumulativní zátěže spojené se SMA. K dlouhodobé léčbě se přidávají multidisciplinární péče, četné lékařské kontroly i socioekonomické a finanční dopady onemocnění, takže samotný léčebný režim představuje jen jednu z vrstev celkové zátěže pacienta [18,30–35]. Retrospektivní analýzy pacientů léčených nusinersenem a risdiplamem navíc ukázaly, že perzistence na léčbě může v průběhu času klesat; nižší adherence byla zároveň spojena s vyšším výskytem komplikací a vyššími náklady na zdravotní péči [35,36].

Dr. Franco da Graça následně přesunul pozornost posluchačů za hranice motorických funkcí a zdůraznil, že hodnocení SMA musí zachytit i další oblasti ovlivňující každodenní život pacientů. Klinická hodnocení prováděná zdravotníkem sice zachycují motorické, respirační a elektrofyziologické parametry, mohou však minout únavu, bolest, kvalitu života nebo bulbární symptomy. Výsledky hodnocené samotným pacientem naopak reflektují, co nemocný skutečně prožívá, nemusejí však odhalit objektivní motorický pokles, jehož si pacient nevšimne. Oba přístupy se proto vzájemně doplňují a je vhodné je používat společně [37–42].

Významnou oblastí, kterou je třeba hodnotit nad rámec motorických funkcí, je únava. Dostupná data naznačují, že DMT ji mohou příznivě ovlivnit, zejména po zahájení léčby. U chodících i nechodících pacientů byl po iniciaci léčby nusinersenem pozorován pokles skóre škály závažnosti únavy (Fatigue Severity Scale; FSS). U části nemocných však únava přetrvává, kolísá nebo se po počátečním zlepšení znovu vrací. Někteří pacienti popisují také takzvaný wearing-off, tedy subjektivně vnímané slábnutí účinku léčby před podáním další dávky, které může být provázeno opětovným zesílením únavy. Ta tedy u SMA nemusí souviset pouze se samotným onemocněním, ale může ji ovlivňovat také průběh léčebného cyklu [43,44].

Neméně důležitým doplněním motorických škál je hodnocení kvality života. Výsledky udávané samotným pacientem umožňují zachytit, jak se nemocný cítí, které oblasti jeho života zůstávají nejvíce ovlivněny a zda se dosažené funkční zlepšení skutečně promítá do každodenního života. Dostupné nástroje se přitom liší rozsahem i cílovou populací a žádný z nich nepokrývá všechny relevantní domény. Nerozpoznaná zátěž pak může vést k nespokojenosti s léčbou, zbytečným změnám terapie nebo neodůvodněnému přidávání další léčby [37,45–49].

Při řešení přetrvávajících potřeb Dr. Franco da Graça zdůraznil nutnost individualizovaného přístupu. Motorické škály je třeba volit podle aktuálního funkčního stavu pacienta a ověřit, zda se jeho výsledek nepohybuje na hranici jejich hodnotícího rozsahu, kde již nemusejí spolehlivě zachytit další zlepšení nebo zhoršení. Podle dostupnosti lze hodnocení doplnit elektrofyziologickým sledováním změn motorických jednotek [18,39–41]. Při každé návštěvě je současně třeba zohlednit nutriční stav, ortopedické komplikace, únavu, kvalitu života a individuální priority pacienta [18,37] a motorické škály doplnit vhodným pacientem hodnoceným ukazatelem.

Inovace a nové poznatky v managementu skoliózy u SMA

Dr. Luca Labianca z Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Andrea v Římě uvedl další blok sympozia poukazem na zásadní proměnu péče o pacienty se SMA směrem ke komplexnímu multidisciplinárnímu managementu. Měnící se přirozený průběh onemocnění se podle něj promítá také do ortopedické péče. Tradiční klasifikace typů SMA byla úzce spojena s očekávanými motorickými schopnostmi, v éře DMT však již tyto historické vztahy nemusí odpovídat skutečnému funkčnímu vývoji pacientů.

prolékaře.cz | 19.11.2026

Také ortopedický management vyžaduje individuální přístup a péče sahá od pravidelného sledování, fyzioterapie a podpůrných pomůcek až po chirurgické intervence. Jak Dr. Labianca vysvětlil, ty přicházejí v úvahu nejen při nedostatečném efektu konzervativních postupů, ale také tehdy, pokud mohou významně zmírnit bolest, zlepšit polohování či funkci nebo předcházet dalším komplikacím. Volbu konkrétního chirurgického postupu přitom ovlivňují také věk a funkční stav pacienta [18,50–54].

Zvláštní pozornost vyžaduje časně vznikající skolióza. Jak uvedl Dr. Labianca, u dětí mladších 8 let dosahují rozměry hrudního koše a délka páteře přibližně 40 % hodnot v dospělosti a rozvoj skoliózy v tomto období proto může zásadně narušit plicní funkci.

Jednou z možností časné intervence je korzetoterapie, jejímž cílem je zmírnit skoliózu a omezit její progresi tak, aby křivka nepřesáhla 50°. Předběžná data naznačují, že semirigidní trojrozměrná thorakolumbosakrální ortéza (TLSO) může zpomalit progresi neuromuskulární deformity páteře, přičemž významnou roli zřejmě hrají dosažená korekce i adherence k jejímu nošení. Při korekci křivky v korzetu ≥ 25 % byla progrese deformity zaznamenána u 25 % pacientů oproti 64,3 % při menší korekci; při nošení TLSO ≥ 7 h denně pak u 38,4 % oproti 75 % při kratší době nošení. Konstrukce prezentované ortézy současně zohledňuje specifické potřeby pacientů se SMA, vč. bráničního dýchání a případné gastrostomie. Výsledky jsou však předběžné a vyžadují další ověření [55].

Další možností v managementu časně vznikající skoliózy je halo gravitační trakce (HGT), která umožňuje postupnou korekci deformity před další léčbou. Dr. Labianca se zaměřil zejména na její dynamické provedení, které pacienti hodnotili jako užitečnější a pečující osoby jako snáze použitelné než statické uspořádání [56–58].

Vliv DMT na rozvoj skoliózy se liší podle typu SMA i načasování léčby. U pacientů se SMA 2. typu (SMA2) je časné zahájení DMT spojeno s pomalejší progresí skoliózy, zatímco u SMA 1. typu (SMA1) vedlo výrazné zlepšení přežití a motorických schopností ke vzniku nové populace pacientů, u nichž se může rozvinout časně vznikající skolióza [59,60]. Nejvýraznější ochranný efekt přináší presymptomatické zahájení léčby; výsledný efekt však ovlivňují také věk při podání terapie a počet kopií *SMN2* [17,61,62]. Dr. Labianca v této souvislosti zdůraznil zejména zahájení léčby před šestým týdnem života.

V další prezentované analýze, která za časné považovala podání DMT během prvního roku života, dosahovala incidence časně vznikající skoliózy 31 % oproti 82 % při pozdějším zahájení [64]. U pacientů, kteří přesto vyžadují chirurgickou léčbu, bylo předoperační podávání DMT spojeno s menším počtem pooperačních komplikací a kratší hospitalizací [63].

S proměnou přirozeného průběhu SMA v éře DMT se mění také charakter deformit páteře. Dr. Labianca upozornil, že vedle klasických vzorců skoliózy se objevuje nový fenotyp hrudní kyfoskoliózy, pozorovaný zejména u pacientů se SMA1 a méně než třemi kopiemi *SMN2*, kteří díky léčbě přežívají déle. Jde o vysoko uloženou, rigidní a agresivně progredující deformitu; u 48 % popisovaných pacientů přesahovala křivka 90° a její rozvoj nebyl DMT zmírněn [65]. Současně se mění pohled na patogenezi skeletálního postižení. Zatímco dříve bylo připisováno především svalové slabosti při nedostatku proteinu SMN, novější poznatky naznačují existenci specifického skeletálního fenotypu, který může souviset také s počtem kopií *SMN2* [65–67].

U pacientů se SMA1 léčených DMT představuje instrumentace zachovávající růst bezpečnou a krátkodobě účinnou možnost léčby časně vznikající skoliózy. Dr. Labianca upozornil, že při progresi křivky nad 30° u dítěte mladšího 4 let je již namístě o tomto postupu uvažovat, protože umožňuje korigovat deformitu při zachování dalšího růstu páteře a hrudníku. Navzdory vyšší zdravotní vulnerabilitě pacientů se SMA1 jsou chirurgické výsledky i četnost komplikací srovnatelné s pacienty se SMA2 [68].

Další otázkou je postup po ukončení léčby instrumentací zachovávající růst. Podle Dr. Labiancy nemusí být definitivní fúze nutná u všech pacientů. Pokud je výsledná deformita přijatelná, Cobbův úhel zůstává mírný až střední a páteř je vyvážená, může být vhodnou alternativou další sledování bez následné fúze.

Literatura

1. Balaji L, Farrar MA, Yiu EM et al. A state-of-the-art review of registries in spinal muscular atrophy: a valuable resource for clinical research. J Neuromuscul Dis 2025; 12(3): 312–329. doi: 10.1177/22143602241313113.

2. Workman TA. Engaging patients in information sharing and data collection: the role of patient-powered registries and research networks. Rockville (MD): Agency for Healthcare Research and Quality 2013.

3. Mercuri E, Finkel R, Scoto M et al. Development of an academic disease registry for spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord 2019; 29(10): 794–799. doi: 10.1016/j.nmd.2019.08.014.

4. Finkel RS, Benguerba K, Reid A et al. Outcomes in patients with spinal muscular atrophy and four or more SMN2 copies treated with onasemnogene abeparvovec: Findings from RESTORE. Neuromuscul Disord 2022; 32(Suppl 1): S58–S59. Abstract P.37.

5. Finkel RS, Day JW, De Vivo DC et al. RESTORE: a prospective multinational registry of patients with genetically confirmed spinal muscular atrophy (SMA): baseline characteristics and early outcomes. Neuromuscul Disord 2020; 30(Suppl 1): S84. Poster P173.

6. Finkel RS, Day JW, De Vivo DC, et al. RESTORE: A Prospective Multinational Registry of Patients with Genetically Confirmed Spinal Muscular Atrophy - Rationale and Study Design. J Neuromuscul Dis 2020;7(2):145–152. doi: 10.3233/JND-190451.

7. Scoto M, Muntoni F, Hall S et al. P.399 The international spinal muscular atrophy (SMA) registry: longitudinal collection and refinement of outcome measures for spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord 2019; 29(Suppl 1): S198. doi: 10.1016/j.nmd.2019.06.561.

8. Mercuri E, et al. Unpublished manuscript submitted for publication.

9. Coratti G, Ricci M, Capasso A et al. Prevalence of spinal muscular atrophy in the era of disease-modifying therapies: an Italian nationwide survey. Neurology 2023; 100(11): 522–528. doi: 10.1212/WNL.0000000000201654.

10. Ricci M, Cicala G, Capasso A et al. Clinical phenotype of pediatric and adult patients with spinal muscular atrophy with four SMN2 copies: are they really all stable? Ann Neurol 2023; 94(6): 1126–1135. doi: 10.1002/ana.26788.

11. Coratti G, Bovis F, Pera MC et al. Long-term natural history in type II and III spinal muscular atrophy: a 4-year international study on the Hammersmith Functional Motor Scale Expanded. Eur J Neurol 2024; 31(12): e16517. doi: 10.1111/ene.16517.

12. Day JW, Finkel RS, Chiriboga CA et al. Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy in patients with two copies of SMN2 (STR1VE): an open-label, single-arm, multicentre, phase 3 trial. Lancet Neurol 2021; 20(4): 284–293. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00001-6.

13. Day JW, Finkel RS, Chiriboga CA et al. Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy in patients with two copies of SMN2 (STR1VE): an open-label, single-arm, multicentre, phase 3 trial. Supplementary appendix. Lancet Neurol 2021; 20(4): 284–293. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00001-6.

14. Corti S, Ottoboni L, Sansone V. Advancing personalized spinal muscular atrophy care: matching the right biomarker to the right patient at the right time. J Neurol 2025; 272(9): 605. doi: 10.1007/s00415-025-13314-7.

15. Mercuri E, Darras BT, Chiriboga CA et al. Nusinersen versus sham control in later-onset spinal muscular atrophy. N Engl J Med 2018; 378(7): 625–635. doi: 10.1056/NEJMoa1710504.

16. Mercuri E, Deconinck N, Mazzone ES et al. Safety and efficacy of once-daily risdiplam in type 2 and non-ambulant type 3 spinal muscular atrophy (SUNFISH part 2): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. Lancet Neurol 2022; 21(1): 42–52. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00367-7.

17. Crawford TO, Swoboda KJ, De Vivo DC et al. Continued benefit of nusinersen initiated in the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: 5-year update of the NURTURE study. Muscle Nerve 2023; 68(2): 157–170. doi: 10.1002/mus.27853.

prolékaře.cz | 19.11.2026

18. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul Disord 2018; 28(2): 103–115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005.
19. McGrattan K, Walsh K, Mehl L et al. Systematic literature review of the impact of spinal muscular atrophy therapies on bulbar function. J Neuromuscul Dis 2025; 12(2): 195–217. doi: 10.1177/22143602241303373.
20. Muni-Lofra R, Coratti G, Duong T et al. Assessing disease progression in spinal muscular atrophy, current gaps, and opportunities: a narrative review. Neuromuscul Disord 2025; 49: 105341. doi: 10.1016/j.nmd.2025.105341.
21. Coratti G, Lenkowicz J, Pera M et al. Early treatment of type II SMA slows rate of progression of scoliosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2024; 95(3): 235–240. doi: 10.1136/jnnp-2023-332084.
22. Schroth MK, Deans J, Bharucha Goebel DX et al. Spinal muscular atrophy update in best practices: recommendations for treatment considerations. Neurol Clin Pract 2025; 15(1): e200374. doi: 10.1212/CPJ.0000000000200374.
23. Finkel RS, Farrar MA, Krosschell KJ et al. Final safety and efficacy data from the SHINE study in participants with infantile-onset and later-onset SMA. Poster presented at Annual Cure SMA Research and Clinical Care Meeting; June 5–7, 2024; Austin, TX, USA. P95.
24. Servais L, Day JW, Deconinck N et al. SUNFISH Parts 1 and 2: 5-year efficacy and safety data of risdiplam in types 2 and 3 spinal muscular atrophy (SMA). Poster presented at Muscular Dystrophy Association (MDA) Clinical and Scientific Conference; March 16–19, 2025; Dallas, TX, USA. P94.
25. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S et al. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. Lancet Reg Health Eur 2024; 39: 100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862.
26. Parmova O, Prasil K, Mokra L et al. A real-world, multicentre, epidemiological study in Czech and Slovak adults with spinal muscular atrophy treated with risdiplam. Sci Rep 2026; 16(1): 7549. doi: 10.1038/s41598-026-37462-6.
27. Gauthier-Loiselle M, Cloutier M, Toro W et al. Nusinersen for spinal muscular atrophy in the United States: findings from a retrospective claims database analysis. Adv Ther 2021; 38(12): 5809–5828. doi: 10.1007/s12325-021-01938-w.
28. Day JW, Howell K, Place A et al. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. BMC Pediatr 2022; 22(1): 632. doi: 10.1186/s12887-022-03671-x.
29. Simone C, Ramirez A, Bucchia M et al. Is spinal muscular atrophy a disease of the motor neurons only: pathogenesis and therapeutic implications? Cell Mol Life Sci 2016; 73(5): 1003–1020. doi: 10.1007/s00018-015-2106-9.
30. Neuromuscular Academy. Spinal Muscular Atrophy: Adult Care Pathway. [online]. Available from: https://neurologyacademy.org/neuromuscular-academy/resources/spinal-muscular-atrophy-adult-care-pathway. Accessed June 2026.
31. Neuromuscular Academy. Spinal Muscular Atrophy: Paediatric Care Pathway. [online]. Available from: https://neurologyacademy.org/neuromuscular-academy/resources/sma-treatment-pathway. Accessed June 2026.
32. Parsons JA, Land N, Maravic MC et al. Remaining burden of spinal muscular atrophy among treated patients: a survey of patients and caregivers. Ann Clin Transl Neurol 2025; 12(10): 2020–2035. doi: 10.1002/acn3.70132.
33. Klug C, Schreiber-Katz O, Thiele S et al. Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. Orphanet J Rare Dis 2016; 11(1): 58. doi: 10.1186/s13023-016-0424-0.
34. McMillan HJ, Gerber B, Cowling T et al. Burden of spinal muscular atrophy (SMA) on patients and caregivers in Canada. J Neuromuscul Dis 2021; 8(4): 553–568. doi: 10.3233/JND-200610.
35. Fox D, To TM, Seetasith A et al. Adherence and persistence to nusinersen for spinal muscular atrophy: a US claims-based analysis. Adv Ther 2023; 40(3): 903–919. doi: 10.1007/s12325-022-02376-y.
36. Patel A, Toro W, Yang M et al. Risdiplam utilization, adherence, and associated health care costs for patients with spinal muscular atrophy: a United States retrospective claims database analysis. Orphanet J Rare Dis 2024; 19(1): 494. doi: 10.1186/s13023-024-03399-0.
37. Malandrini F, Spataro C, Meregaglia M et al. Patient reported outcome measures in spinal muscular atrophy and duchenne muscular dystrophy: review of instruments and their inclusion in clinical and regulatory processes. Neurol Sci 2026; 47(3): 254. doi: 10.1007/s10072-025-08600-1.
38. O'Connell C, Rodrigue X, Hodgkinson V et al. Thinking outside the box: a re-evaluation of Canadian recommended outcome measures in adult spinal muscular atrophy – report of a national consensus workshop. J Neuromuscul Dis 2025; 12(5): 699–710. doi: 10.1177/22143602251336076.
39. da Graça FF, Iwabe C, Nucci A et al. How to best measure disease progression in adult spinal muscular atrophy patients: a clinical and neurophysiological study. Muscle Nerve 2026; 73(4): 645–649. doi: 10.1002/mus.70169.
40. Sole-Cruz E, Salort-Campana E, Lenglet T et al. Electrophysiological assessment of motor unit loss in adult spinal muscular atrophy types III and IV: a multicenter national study comparing MUNIX, CMAP, and MUSIX. J Neurol 2026; 273(3): 174. doi: 10.1007/s00415-026-13714-3.
41. Vacchiano V, Morabito F, Faini C et al. Motor unit number estimation via MScanFit MUNE in spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2024; 70(1): 71–81. doi: 10.1002/mus.28091.
42. Slayter J, Casey L, McCullum S et al. An exploratory qualitative assessment of patient and clinician perspectives on patient-reported outcome measures and disease-modifying therapies in adults with spinal muscular atrophy. J Rehabil Med 2025; 57: jrm41254. doi: 10.2340/jrm.v57.41254.
43. da Graça FF, Iwabe C, França MC Jr. Longitudinal evaluation of fatigue in adult patients with spinal muscular atrophy and the impact of disease-modifying drugs. Arq Neuropsiquiatr 2025; 83(12): 1–6. doi: 10.1055/s-0045-1814377.
44. Kizina K, Stolte B, Totzeck A et al. Fatigue in adults with spinal muscular atrophy under treatment with nusinersen. Sci Rep 2020; 10(1): 11069. doi: 10.1038/s41598-020-68051-w.
45. Messina S, Frongia AL, Antonaci L et al. A critical review of patient and parent caregiver oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord 2019; 29(12): 940–950. doi: 10.1016/j.nmd.2019.10.001.
46. Iannaccone ST, Hynan LS, Morton A et al. The PedsQL in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Generic Core Scales and Neuromuscular Module. Neuromuscul Disord 2009; 19(12): 805–812. doi: 10.1016/j.nmd.2009.09.009.
47. Sansone VA, Pirola A, Lizio A et al. The spinal muscular atrophy health index: Italian validation of a disease-specific outcome measure. Neuromuscul Disord 2021; 31(5): 409–418. doi: 10.1016/j.nmd.2021.02.006.
48. Zizzi CE, Luebbe E, Mongiovi P et al. The spinal muscular atrophy health index: a novel outcome for measuring how a patient feels and functions. Muscle Nerve 2021; 63(6): 837–844. doi: 10.1002/mus.27223.
49. Trundell D, Skalicky A, Staunton H et al. Development of the SMA independence scale-upper limb module (SMAIS-ULM): a novel scale for individuals with Type 2 and non-ambulant Type 3 SMA. J Neurol Sci 2022; 432: 120059. doi: 10.1016/j.jns.2021.120059.
50. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. Muscle Nerve 2015; 51(2): 157–167. doi: 10.1002/mus.24497.
51. Fujak A, Kopschina C, Forst R et al. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients. Disabil Rehabil Assist Technol 2011; 6(4): 305–311. doi: 10.3109/17483107.2010.525292.
52. Haaker G, Fujak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. Appl Clin Genet 2013; 6: 113–120. doi: 10.2147/TACG.S53615.
53. Cunin V. Early-onset scoliosis: current treatment. Orthop Traumatol Surg Res 2015; 101(1 Suppl): S109–S118. doi: 10.1016/j.otsr.2014.06.032.
54. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol 2007; 22(8): 1027–1049. doi: 10.1177/0883073807305788.
55. Matsumoto H, Ota Y, Huang J et al. Determinants of spinal bracing success in mitigating spine deformity progression in spinal muscular atrophy (SMA). Presented at ORS 2026 Annual Meeting; March 27–31, 2026; Charlotte, NC, USA. Paper 965.
56. Yu H, Kim E, Garg S. Development of a spring-based weight system for halo gravity traction for complex pediatric spinal deformity. Spine Deform 2020; 8(5): 879–884. doi: 10.1007/s43390-020-00117-1.
57. Reed LA, Mihas A, Butler R et al. Halo gravity traction for the correction of spinal deformities in the pediatric population: a systematic review and meta-analysis. World Neurosurg 2022; 164: e636–e648. doi: 10.1016/j.wneu.2022.05.026.
58. Li G, Compson K, Stone JD et al. Pathway for implementation of halo-gravity traction for the treatment of severe spinal deformities at a new institution. J Pediatr Soc North Am 2021; 3(1): 227. doi: 10.55275/JPOSNA-2021-227.
59. Gnazzo M, Pisanò G, Piccolo B et al. Scoliosis in spinal muscular atrophy in the era of disease-modifying therapy: a scoping review. Neurol Sci 2025; 46(8): 3431–3442. doi: 10.1007/s10072-025-08155-1.
60. Ip HNH, Yu MKL, Wong WHS et al. Treatment of symptomatic spinal muscular atrophy with nusinersen: a prospective longitudinal study on scoliosis progression. J Neuromuscul Dis 2024; 11(2): 349–359. doi: 10.3233/JND-230077.
61. Strauss KA, Farrar MA, Muntoni F et al. Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with two copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy type 1: the Phase III SPR1NT trial. Nat Med 2022; 28(7): 1381–1389. doi: 10.1038/s41591-022-01866-4.
62. De Vivo DC, Bertini E, Swoboda KJ et al. Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. Neuromuscul Disord 2019; 29(11): 842–856. doi: 10.1016/j.nmd.2019.09.007.
63. Toaz E, Pinto N, Kilner K et al. Reduction in perioperative risk in patients with spinal muscular atrophy following the release of disease-modifying therapies: an analysis of the national surgical quality improvement program database. Children (Basel) 2025; 12(9): 1255. doi: 10.3390/children12091255.
64. Matsumoto H, Ota Y, Coleman T et al. Does Early administration of disease modifying therapy prevent

prolékaře.cz | 19.11.2026

early onset scoliosis in young children with spinal muscular atrophy. Presented at ORS 2026 Annual Meeting; March 27–31, 2026; Charlotte, NC, USA. Paper 95. [online]. Available from: https://www.ors.org/wp-content/uploads/AM26/95.pdf.
65. Matsumoto H, Adams T, Plasschaert L et al. Spinal pathoanatomy associated with spinal muscular atrophy in the era of disease modifying therapies. J Orthop Res 2025; 50(Suppl): abstract 198.
66. Abd El Mutaleb ANH, Ibrahim FAR, Megahed FAK et al. NAIP gene deletion and SMN2 copy number as molecular tools in predicting the severity of spinal muscular atrophy. Biochem Genet 2024; 62(6): 5051–5072. doi: 10.1007/s10528-023-10657-6.
67. Expert Perspectives. Orthopedic considerations for patients living with spinal muscular atrophy. [online]. Available from: https://expertperspectives.com/conference-reporter/orthopedic-considerations-for-patients-living-with-spinal-muscular-atrophy/.
68. Labianca L, Calderaro C, Manca MB et al. Safety and efficacy of magnetically controlled growing rods for early-onset scoliosis in the era of disease-modifying therapies: mid-term results in a homogeneous cohort of spinal muscular atrophy type 1 patients. J Pediatr Soc North Am 2026; 15: 100368. doi: 10.1016/j.jposna.2026.100368.

MUDr. Michaela Bachratá
Redakce kongresového zpravodajství
Care Comm s.r.o.

Po odborné stránce schválil
doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc., FEAN
Neurologická klinika FZS UP
a Pardubické krajské nemocnice, a. s.

Očima českých účastníků sympozia

Obsah sympozia celkově dobře přiblížil pokračující nutnost komplexního náhledu a zároveň proměnu péče o pacienty se spinální muskulární atrofií (SMA) v éře kauzální léčby. Terapeutický pokrok neznamená pouze prodloužení přežití a zachování lepších motorických funkcí, ale vede také ke změně dlouhodobých potřeb pacientů. V současné době u onemocnění, o kterém stále nelze mluvit jako o vyléčitelném, přetrvává fenotypicky široká škála pacientů, kteří nadále vyžadují multidisciplinární přístup.

Pacientské registry a kolekce dat z reálné klinické praxe jsou v dnešní době již neodmyslitelnou součástí nepřímé péče o pacienty, využití registrů je samo o sobě velmi široké. Stále mohou sloužit k záznamu přirozeného průběhu onemocnění, zároveň díky nim lze posuzovat dlouhodobý efekt léčby a její nežádoucí účinky v delších časových intervalech, než jaké umožňují klinické studie. O důležitosti registrů mluvil prof. E. Mercuri v první části sympozia, kdy zároveň upozornil na existenci odlišných typů registrů vedených za různými účely. Na příkladu registru iSMAc a jeho italské verze ITASMAc prof. Mercuri připomněl nutnost snahy o sjednocení hodnocení pacientských dat a standardů péče, navíc italská varianta dobře ukazuje, jak při spolupráci mnoha nervosvalových center může registr fungovat v rámci jednoho státu a jakým způsobem může pokrýt většinu pacientů se SMA.

Dr. F. da Graça pak v sympoziu přidal klinický pohled na onemocnění v době kauzální léčby, kdy upozornil na změnu prognózy a vznik nových fenotypů pacientů a s tím spojenou proměnu a rozšíření multidisciplinární péče, která výrazně přesahuje pouze motorické funkce. Zmíněná otázka zhoršení motorických funkcí u léčených pacientů je komplexní a je nutné k aktuálnímu stavu pacienta přistupovat individuálně předtím, než zhoršení vyhodnotíme jako selhání léčby. U dětských pacientů nemusí být zhoršení v motorických škálách způsobeno non-adherencí, ale např. růstem a přírůstkem na váze při omezené kapacitě svalstva.

V dnešní době obzvláště přínosnou částí sympozia byl vhled ortopeda Dr. L. Labiancy. V ortopedické péči lze dobře demonstrovat vznik nových fenotypů pacientů. Např. u dětských pacientů, jejichž problémem by dříve byla časná respirační insuficience a bulbární symptomatika, může nyní být primární obtíží progrese neurogenní skoliózy či abnormálního postavení v kyčelních kloubech. Dr. Labianca dobře vysvětlil možnosti řešení neurogenní skoliózy vč. chirurgického řešení a nutnost individuálního přístupu, u dětí např. vzhledem k věku a prognóze. Zajímavá byla zmínka o halo gravitační trakci, která jistě může být pro pacienty s neurogenní skoliózou přínosná, otázkou je pak ale i kvalita života pacienta. Ve Fakultní nemocnici Motol a Homolka proto tento postup spíše nevolíme. Přednáška Dr. Labiancy také ukázala, že časné zahájení kauzální léčby je pro indikované pacienty se SMA kritické i vzhledem k riziku dlouhodobých komplikací."

MUDr. David Pazdírek
Klinika dětské neurologie
2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha