proLékaře.cz | 19.11.2026

Editorial

Vážení čtenáři,
na následujících stranách na vás čeká přehled novinek na poli spinální svalové atrofie (SMA).

Spinální svalová atrofie se v posledních letech stala příkladem pokroku v medicíně. Doufáme tedy, že i pro širší neurologickou veřejnost je téma novinek na poli SMA zajímavé a inspirativní.

Spinální svalová atrofie je již deset let kauzálně léčitelné onemocnění. Během těchto let došlo k naprostému převratu. Nyní již není cílem pouze zachovat život pacienta se SMA, ale maximálně navýšit kvalitu života pacientů. Neurolog je u SMA v pozici nejen poskytovatele kauzální léčby, ale také koordinátorem péče, která se stává čím dál komplexnější, což dokládá i rozmanitosti našich příspěvků. Vždy je potřebné ptát se pacientů, co od nás lékařů očekávají a jaké mají priority. Na toto téma proto doporučuji příspěvek zástupců pacientů. Převrat v péči o SMA pacienty podnítil i vznik zcela nových odvětví, jako například poradenství při plánování rodičovství, na což se zaměřuje kapitola dr. Polákové s tématem reprodukční medicína SMA. S celkovou organizací léčby nově pomáhají koordinátoři péče.

Kauzální léčba u jinak progresivní nemoci nám také odhalila potřebu časné diagnostiky a časného zahájení terapie. I pro SMA platí tvrzení „čas je neuron". Proto velký dík všem, kdo se zapojili a vynaložili úsilí, a i přes nutnost legislativní změny (novorozenecký screening byl zákonem vyňat z pravidel standardní genetické diagnostiky) se zasadili o zařazení SMA do standardního programu novorozeneckého screningu. Zde jsme se však opět přiučili, že ani časný záchyt SMA a léčba v novorozeneckém věku nejsou vždy zárukou normálního vývoje. I zde je třeba počítat s možnými mírnými příznaky, které tvoří zcela nové fenotypy SMA, o kterých pojednává příspěvek dr. Lauerové na téma Novorozenecký screening u SMA.

Vzhledem k vývoji nemoci již není relevantní dříve užívané dělení SMA do 4 typů. Dnes je podstatné dělení SMA dle načasování terapie – léčba presymptomatických pacientů, symptomatických pacientů při rozvoji příznaků, léčba chronických pacientů. Čtvrtá kategorie, chroničtí SMA pacienti bez kauzální terapie, je v ČR velmi raritní a do budoucna doufám, že tak i zůstane. Zejména v dospělém věku je praktické i dělení dle motorických funkcí – ležící pacient, pacient schopen samostatného sedu, samostatné chůze.

I přes dostupnost kauzální léčby je symptomatická a multioborová léčba včetně psychosociální podpory stále kruciální. V dětském věku je v péči podstatný vývojový faktor, kdy je u některých terapeutických, zejména ortopedických rozhodnutí potřeba zvažovat věk pacienta – podrobně se o vývojových aspektech léčby dočtete v příspěvku dětského neurologa dr. Pazdírka, dále i v příspěvku spondylochirurgů dr. Barny a prof. Štulíka či ortopedů dr. Pocha a dr. Stančáka.

Souhrnem, doufám, že vám supplementum přinese inspirativní čtení,

doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.