proLékaře.cz | 19.11.2026

doi: 10.48095/cccsnn2026S45

Spinální svalová atrofie z pohledu reprodukční medicíny

Spinal muscular atrophy from the perspective of reproductive medicine

Souhrn

Článek popisuje genetickou podstatu onemocnění, frekvenci onemocnění v české populaci teoretickou i skutečnou. Věnuje se diagnostice potenciálních rodičů přenašečů a možnosti primární i sekundární prevence narození jedince se spinální svalovou atrofií. Speciální kapitola je věnovaná pacientkám se spinální svalovou atrofií, které plánují těhotenství.

Abstract

The article describes the genetic basis of the disease, as well as its theoretical and actual prevalence in the Czech population. It addresses the diagnosis of potential carrier parents and the possibilities for primary and secondary prevention of the birth of a child with spinal muscular atrophy. A special section is devoted to female patients with spinal muscular atrophy who are planning a pregnancy.

Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

M. Poláková

Europe IVF, centrum reprodukční medicíny, Praha

✉
MUDr. Monika Poláková
Europe IVF, centrum reprodukční medicíny
Evropská 859/115
160 00 Praha 6
e-mail:
monika.polakova@europeivf.com

Přijato k recenzi: 15. 6. 2026
Přijato do tisku: 7. 7. 2026

Klíčová slova

spinální svalová atrofie – autozomálně recesivní onemocnění – přenašečství – asistovaná reprodukce – preimplantační genetické testování – prenatální diagnostika – prenatální péče

Key words

spinal muscular atrophy – autosomal recessive disorder – carriers, assisted reproductive care – preimplantation genetic testing – prenatal diagnostics – prenatal care

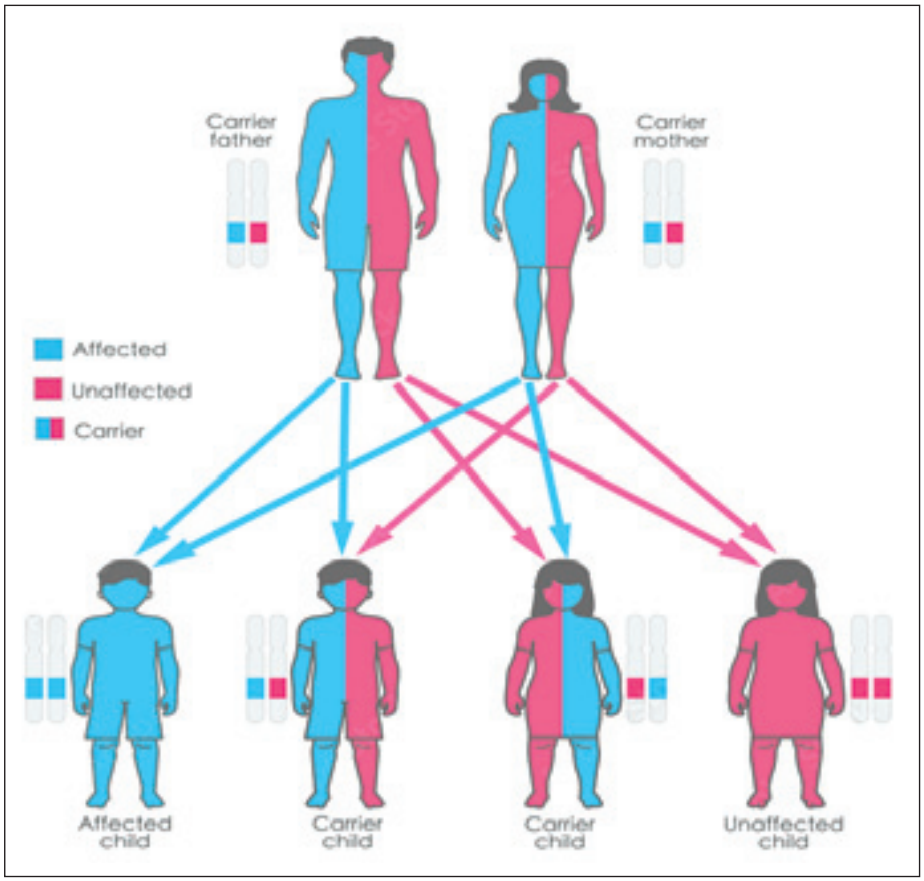
Spinální svalová atrofie (SMA) patří mezi geneticky vázané monogenní onemocnění – tedy onemocnění je způsobeno mutací v jednom konkrétním genu. Gen je známý pod názvem je *SMN1 (survival motor neuron1)* a nachází se na dlouhém raménku 5. chromozomu (5q13.2). Na stejném raménku se ještě nachází téměř totožný gen *SMN2*, jehož mutace nezpůsobují vlastní onemocnění, ale již při stávajícím onemocnění (mutaci v *SNM1*) jeho „stav" modifikuje závažnost onemocnění. [1]

U SMA jde o autozomálně recesivní (AR) typ dědičnosti a 95 % pacientů má homozygotní deleci v oblasti „7" genu *SMN1* (z možných 1–8). Zbývajících 5 % pacientů nese deleci v oblasti 7 na jednom chromozomu a jinou patogenní mutaci na chromozomu od druhého rodiče (tedy v oblasti 1–6). Jde tzv. o složené heterozygoty. [1]

Z charakteru AR onemocnění vyplývá, že při přítomnosti delece pouze na jednom chromozomu, jde o tzv. „přenašeče" a onemocnění se u nich neprojevuje. Teprve potomek rodičů, kdy jsou oba přenašeči, onemocní, a to s rizikem 25 % (obr. 1). Kromě přenosu mutace od rodičů, může mutace u daného jedince vzniknout *de novo*.

Odhadovaná frekvence výskytu přenašečů SMA v evropských zemích je 1 : 37 jedinců, tedy 2,7 % jedinců v populaci [1]. Pravděpodobnost, že se potkají dva přenašeči vychází na 1 : 1 369, tj. 0,073 %. Pokud je riziko narození dítěte se SMA ¼ (25 %), jde o pravděpodobnost 0,01826 %. Při 80 000 porodů v ČR za rok nám statisticky vychází přibližně

proLékaře.cz | 19.11.2026



Obr. 1. Princip autozomálně recesivní dědičnosti.
Fig. 1. The principle of autosomal recessive inheritance.

15 narozených dětí s diagnózou SMA. Reálně se těchto dětí narodí cca 8 za rok, což lze připisovat na vrub několika faktorům:

- Přenašeči spolu dobrovolně nemají děti.
- Je možné, že produkt koncepce s homozygotní delecí, především s těžkou formou onemocnění, může být prenatálně letální, dochází tedy k přirozené selekci.
- V současné době lze přenašeče v rámci prekoncepčního genetického poradenství aktivně vyhledávat a narození dětí se SMA předcházet pomocí preimplantačního genetického testování (PGT-M) v rámci asistované reprodukce (IVF), viz níže.
- Pomocí prenatální diagnostiky lze v těhotenství onemocnění u plodu prokázat v I. či v II. trimestru a na přání rodičů těhotenství ukončit, viz níže.

Preimplantační genetické testování monogenních chorob (PGT-M) jako možnost selekce zdravých potomků u rodičů přenašečů SMA

Metoda *in vitro* fertilizace (IVF) vznikla primárně pro páry s poruchou plodnosti. S rozvojem možnosti genetického vyšetření embryí, především po roce 2010, se indikace k IVF rozšířila pro páry se zatíženým genetickým rizikem, kteří ani mít poruchy plodnosti nemusí. PGT (dříve PGD) lze použít nejen pro cytogenetické vyšetření – k vyšetření počtu, event. struktury chromozómů, ale i pro molekulární genetiku – k vyšetření mutací konkrétních genů. Aby bylo vyšetření embryí pro SMA v rámci IVF indikováno a plánováno, musí být známo, že oba z léčeného páru jsou přenašeči – nejlépe vč. konkrétní mutace.

V praxi se PGT-M plánuje u párů, kteří jsou již do centra reprodukční medicíny odesláni jako známí přenašeči díky rodinné zátěži (1) nebo jde o více méně náhodný záchyt u neplodného páru – méně časté (2).

1. Po narození dítěte se SMA je provedeno genetické vyšetření probanda a jeho rodičů, kteří budou s velkou pravděpodobností přenašeči. Součástí takové genetické konzultace je důsledné doporučení vyšetření dalších rodinných příslušníků pro riziko přenašečství a při pozitivitě pak vyšetření jejich partnerů. Při nálezu páru, kdy jsou oba přenašeči, je doporučeno otěhotnění pomocí IVF s PGT-M a pár je již se známou diagnózou odeslán do IVF centra.
2. Zdravý pár přichází pro poruchu plodnosti do IVF centra. Reprodukční lékař (gynekolog) při vstupní konzultaci aktivně pátrá u obou partnerů po dědičných chorobách vč. SMA a event. indikuje genetickou konzultaci [2]. Při nálezu přenašečství u obou partnerů, je k IVF indikováno i PGT-M [3]. Pokud však v anamnéze genetická zátěž zjištěna není, nemusí být genetická konzultace před IVF indikována, jelikož pravděpodobnost záchytu genetického onemocnění pak není vyšší než v běžné populaci a žádný screening na přenašečství SMA v ČR zaveden není. V běžné praxi však v reprodukčních centrech genetická konzultace často proběhne i neindikovaně, a to vč. vyšetření *SNM1* alespoň u jednoho z páru. V posledních několika letech vyšetření jednotlivých genů nahrazuje tzv. rozšířené testování nosičství (extended carrier screening), které je za výrazně nižší náklady schopno vyšetřit desítky až stovky mutací různých genů. Gen *SMN1* je obvykle součástí carrier testu, jelikož jde o druhou nejčastější mutaci (po cystické fibróze) a důsledky onemocnění jsou vážné. Tyto carrier testy jsou nabízeny i komerčně za cca 3–20 000 Kč dle rozsahu a laboratoře, zatímco vyšetření samotného *SMN1* nemusí být levnější.

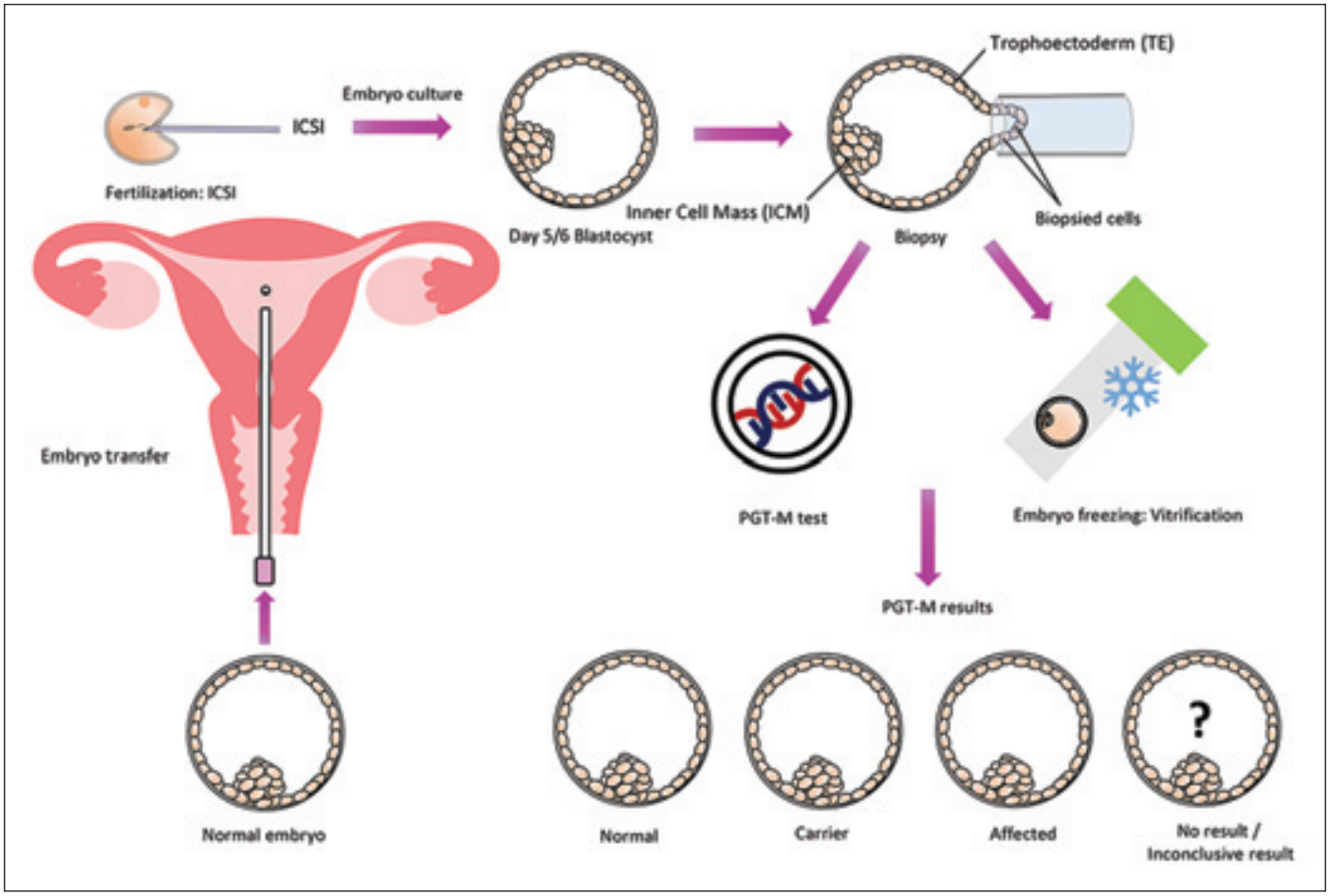
Genetické vyšetření a dárci gamet

Jiná situace je však u dárců gamet (oocytů, spermií, embryí). Genetická konzultace je povinná a Česká společnost lékařské genetiky a genomiky (SLG) závazně doporučuje kromě karyotypu i vyšetření tří nejčastějších mutací, a to v genu pro cystickou fibrózu, *SNM1* a *GJB2* (hluchotu). Vyšetření *SNM1* bylo do doporučení SLG přidáno v roce 2018 [2].

Postup při IVF + PGT-M

Po cca 10denní řízené hormonální stimulaci ovarií je naplánován odběr oocytů v krátké celkové anestezii. Zralé oocyty (MII) jsou oplozeny spermiemi a vzniklá embrya se kultivují do 5. dne do stadia blastocysty. Vyšetření se plánuje pouze u blastocyst, které splňují jasně definované kvalitativní požadavky na rychlost dělení a morfologii. Klinický embryolog provede biopsii trofektodermu k získání několika buněk pro vyšetření v genetické laboratoři, a to pomocí metody PGH (preimplantation genetic haplotyping), event. novějším karyomappingem či využitím metody sekvenování nové generace (NGS). Základem je vždy nepřímá dia-

proLékaře.cz | 19.11.2026



Obr. 2. Schéma IVF s PGT-M.
Fig. 2. Diagram of IVF with PGT-M.

gnostika založená na stanovení dědičných odchylek (polymorfismů DNA), které s v rodině dědí společně s mutovaným genem nebo naopak s genem normálním. V rámci přípravy vyšetření je tedy potřeba získat DNA obou partnerů a referenčních osob (postiženého dítěte nebo rodičů pacientů). Pokud nejsou referenční osoby k dispozici je nutná přímá detekce, která je zatížena vyšším rizikem chyby nebo selhání, ke zvýšení spolehlivosti se tedy kombinuje s nepřímou analýzou mezi embryi [3].

Spolu s mutací genu *SMN1* se vždy vyšetřují alespoň nejčastější aneuploidie chromozomů, které se mohou vyskytovat v embryích, a to především v závislosti na věku pacientky (10–80 %, průměrně 35 %). Při správné technice odběru dokáže blastocysta buňky trofektodermu nahradit jinými buňkami, a to bez rizika poškození. Bioptovaná embrya se kryokonzervují, jelikož výsledek vyšetření je znám nejdříve za 1–2 měsíce. Jsou-li pak k dispozici „zdravá" euploidní embrya, vč. přenašečů mutace v heterozygotním stavu, plánuje se kryoembryotransfer (KET) (obr. 2).

Prenatální diagnostika

Při podezření na onemocnění SMA u plodu již v probíhající graviditě (rodiče jsou přenašeči), lze pomocí odběru choriových klků (chorionic villus sampling; CVS) (obr. 3) v 11.–14. týdnu těhotenství či pomocí aminocentézy (AMC) od 15. týdne těhotenství prokázat, zda plod je postižen – v riziku 25 %. [4] Při potvrzení onemocnění je rodičům vysvětlena závažnost onemocnění a je jim nabídnuta možnost ukončení těhotenství. Ukončení těhotenství lze provést do 24. týdne těhotenství.

V budoucnosti vypadá slibně neinvazivní testování plodu z krve matky – NIPT (non invasive prenatal testing) i pro toto onemocnění. [5]

Spinální svalová atrofie z pohledu prenatální péče

S novým rozvojem možností léčby SMA a s tím spojené zlepšení kvality života [6], nastává situace, kdy tyto pacientky žijí v partnerském vztahu a zvažují těhotenství. Plodnost nebývá onemocněním ovlivněna, navíc SMA nemá negativní vliv na mentální funkce, intelekt.

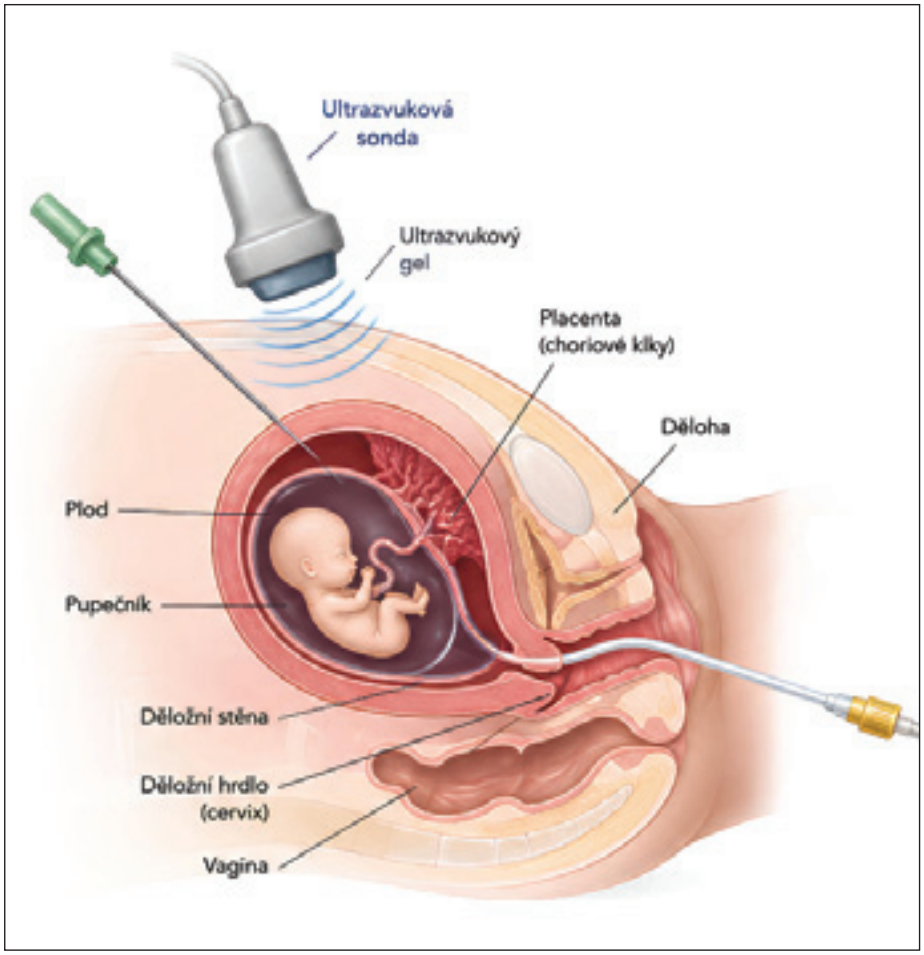
Dle zákona o ochraně rodičovství a rodiny nemůže stát ani jiná osoba ženě zakázat mít dítě (pokud jde o osobu svéprávnou) [7,8]. Nelze ženě zakázat těhotenství, i když by jí prokazatelně ohrožovalo na životě či se prokazatelně narodí dítě postižené. Lékař může těhotenství pouze důrazně nedoporučit, konečné rozhodnutí je však na pacientce. Jiná situace nastává, pokud by měla žena otěhotnět po léčbě neplodnosti, např. pomocí asistované reprodukce. V této situaci lékař (klinika) může léčbu neplodnosti pacientky odmítnout, např. právě z toho důvodu, kdy nechce participovat na vzniku těhotenství, které ženu či plod výrazně zdravotně ohrožuje.

Před event. otěhotněním je vždy nutná konzultace se všemi odborníky, kteří se na péči o pacientku podílejí vč. genetické konzultace.

Pneumolog, neurolog

Pacientka musí být důrazně poučena o riziku zhoršení stavu, především stran mobi-

proLékaře.cz | 19.11.2026



Obr. 3. Odběr choriových klků.
Fig. 3. Chorionic villus sampling.

lity a respiračních funkcí, které jí mohou až ohrožovat na životě. Vhodné je aktuální vyšetření respiračních i jiných funkcí a při „povolení" gravidity je nutné vyjádření k opatřením v těhotenství, rehabilitaci, užívání medikace či plán dalších vyšetření v graviditě a vyjádření se k vedení porodu. Těhotenství není doporučováno především o těžších forem. Těhotenství je však velmi rizikové u jakékoliv formy a je potřeba si uvědomit, že pacientka se nebude s velkou pravděpodobností schopná o potomka (plně) postarat.

Genetická konzultace

Je nutné vyšetření partnera.

Pokud partner nebude přenašeč, budou všichni jejich potomci zdraví přenašeči.

Pokud by byl partner přenašeč, bude polovina potomků nemocných a polovina zdraví přenašeči.

Pokud by oba partneři měli onemocnění SMA, pak všichni jejich potomci budou nemocní.

Gynekologická péče v graviditě

Prenatální péče by měla být absolvována od I. trimestru v poradně pro riziková těhotenství v perinatologickém centru ideálně s blízkou návazností na odbornosti, kde je pacientka pro toto základní onemocnění sledována.

Vzhledem k imobilitě je zde zvýšené riziko TEN – vhodná tromboprofylaxe po celou dobu těhotenství a šestinedělí.

Je nutná pravidelná kontrola respiračních funkcí, významné riziko zhoršení vitální kapacity plic při růstu dělohy

Dále je vhodná specifická rehabilitace, prevence dekubitů, riziko zhoršení již stávajících deformit – především páteře.

Časování porodu. Ukončení těhotenství je plánováno nejpozději 2 týdny před termínem porodu, event. dříve – dle stavu respiračních funkcí, stavu základního onemocnění a dle stavu plodu. Při výrazně nepříznivém průběhu těhotenství je významnou hranicí viabilita plodu (od 24. týdne těhotenství), při extrémním zhoršení zdravotního stavu nelze ani tuto hranici respektovat a (se souhlasem pacientky) těhotenství ukončit kdykoliv.

Vedení porodu: s velkou pravděpodobností je indikován plánovaný císařský řez – volba anestézie dle stavu svalů a deformit páteře

V porodním období je riziko dekompenzace základního onemocnění. Vlastní kojení je možné, záleží na aktuálním stavu pacientky [9].

Literatura

1. Doporučení Společnosti Lékařské genetiky a genomiky ČSL JEP: Molekulárně genetická diagnostika SMA. 19. 9. 2020. [online]. Dostupné z: chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://slg.cz/documents/43/doporuceni-sma-2020-09-19.pdf.
2. Doporučený postup: Genetické laboratorní vyšetření v reprodukční genetice. 10. 10. 2018. [online]. Dostupné z: chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://slg.cz/documents/11/doporuceny-postup-reprodukcni-genetika-2018-10-10.pdf.
3. Doporučení k preimplantačnímu genetickému laboratornímu vyšetření. 1. 12. 2014. [online]. Dostupné z: chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://slg.cz/documents/12/doporuceny-postup-preimplantacni-vysetreni.pdf.
4. Doporučený postup genetického diagnostického prenatálního vyšetření. 11. 12. 2019. [online]. Dostupné z: chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://slg.cz/documents/13/doporuceny-postup-prenatalni-diagnostika.pdf.
5. Wei X, Lv W, Tan H et al. Development and validation of a haplotype-free technique for non-invasiveprenatal diagnosis of spinal muscular atrophy. J Clin Lab Anal 2020; 34(2): e23046. doi: 10.1002/jcla.23046.
6. Haberlová J, Hedvičáková P, Fuchsová P et al. Spinální svalové atrofie v dětském věku – aktuální stav léčby. Neurol Praxi 2022; 23(1): 9–13.
7. Listina základních práv a svobod 2/1993, čl. 32.
8. Evropská úmluva o lidských právech, 1950, čl. 12.
9. Walter MC, Bernert G, Blaschek A et al. Pregnancy in spinal muscular atrophy in the treatment era. J Neuromuscul Dis 2026; 13(3): 274–281. doi: 10.1177/22143602251370414.