proLékaře.cz | 12.7.2025

Editorial

Spinální svalová atrofie (SMA) je příkladem revolučního pokroku medicíny. Ještě před 5 lety bylo onemocnění kauzálně neléčitelné a progresivní. Jednalo se o nejčastější příčinu úmrtí na vrozené onemocnění v kojeneckém věku, v pozdějším věku typicky zkracovalo věk dožití a vedlo k těžkému hendikepu, a to vše při plně zachovalém vědomí pacienta. Dnes má onemocnění celosvětově registrované 3 kauzální léčebné přípravky (LP) – nusinersen (Spinraza [Biogen, Baar, Švýcarsko]) je registrován i v EU; onasemnogene abeparvovec (Zolgensma [Novartis, Basilej, Švýcarsko]) je registrován i v EU a risdiplam (Evrysdi [Roche, Basilej, Švýcarsko]), který v EU prozatím není registrován, je však pro některé české pacienty dostupný formou specifického léčebného programu. LP Spinraza a Evrysdi modulují sestřih RNA, Zolgensma nahrazuje chybějící gen genem syntetickým, a je tak prvním příkladem systémové genové léčby v medicíně vůbec.

Pokrok léčby s sebou přináší novou potřebu časné diagnostiky a organizace péče. SMA je progresivní onemocnění a platí zde, že čas je neuron. Základem úspěchu je časná diagnostika a rychlé nasazení léčby. Dle dat z klinických studií je nejvyšší efekt u zahájení léčby presymptomaticky, tzn. na základě novorozeneckého skríningu. V některých zemích světa je již novorozenecký skríning SMA uzákoněn či probíhá formou pilotních projektů, v ČR je prozatím pilotní projekt v přípravě. Aktuálně je tedy zásadní rychlá diagnostika, nutnost spolupráce primární péče a neurologů. Nasazení léčby by u časných dětských forem mělo být do 2 týdnů od prvního vyšetření pro podezření na SMA.

Samotná kauzální léčba symptomatických pacientů pacienta nevyléčí, neobnoví již odumřelé motoneurony, dle typu SMA mírně zlepší motorické dovednosti a zejména stabilizuje průběh. I toto je z pohledu pacienta revoluční, zásadním způsobem se mění prognóza, u dětí věk dožití. Kvalitu života ovlivňuje i kvalita symptomatické péče. Ta je u SMA multidisciplinární, je zde potřeba spolupráce neurologa, rehabilitačního lékaře a fyzioterapeuta, pneumologa, pro četnost komplikací charakteru skolióz spondylochirurga či ortopeda. Je také nutné nezapomínat na nutričního poradce, sociální podporu a péči psychologa.

Nové možnosti léčby SMA přináší obrovský tlak ze strany pacientů a jejich rodin na dostupnost kauzální ale i multidisciplinární symptomatické léčby, která odpovídá mezinárodním standardům. Tyto nové potřeby jsou velkou výzvou pro zdravotní systém jako takový, ale i pro jednotlivé lékaře od primární péče až po specializovaná Neuromuskulární centra. Nezbytné jsou vzájemné dialogy mezi plátci a regulátory, odbornými společnostmi ale i pacientskými organizacemi.

Supplementum má za cíl některé z těchto nových aspektů péče přiblížit. Vřele doporučuji začít u úvodního slova pana primáře Stanislava Voháňky, který shrnuje aktuální situaci péče o dospělé pacienty se SMA.

Za všechny autory přeji inspirativní čtení.

Jana Haberlová