proLékaře.cz | 21.11.2026

doi: 10.48095/cccsnn20202S6

Role neurologa v multidisciplinární péči o pacienty se spinální muskulární atrofií

The role of a neurologist in multidisciplinary care of patients with spinal muscular atrophy

Souhrn

Péče o pacienty s nervosvalovým onemocněním, kam řadíme i spinální muskulární atrofii, musí být komplexní. Právě proto by měla být poskytována ve specializovaných nervosvalových centrech. Tuto péči koordinuje neurolog / dětský neurolog, který spolupracuje s dalšími odborníky. Současně má hlavní úlohu v indikaci a aplikaci event. terapie. Právě nové možnosti léčby vč. léků v klinickém zkoušení a správně vedená komplexní multioborová péče výrazně prodloužily život a zlepšily jeho kvalitu u těchto pacientů.

Abstract

Care for neuromuscular patients, including also patients with spinal muscular atrophy, must be multidisciplinary. That is why these patients should be visited in specialised neuromuscular centres. Adult or child neurologists coordinates this care and cooperates with other specialists. He also indicates therapy, if it is possible. New drugs in clinical practice as well as in clinical trials together with better multidisciplinary care can prolong patients' life and improve its quality.

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.

L. Juříková, Z. Bálintová

Klinika dětské neurologie
LF MU a FN Brno

✉
MUDr. Lenka Juříková
Klinika dětské neurologie
LF MU a FN Brno
Černopolní 9
613 00 Brno
e-mail: jurikova.lenka@fnbrno.cz

Klíčová slova

spinální muskulární atrofie – multidisciplinární péče – nervosvalová centra – kvalita života – Spinraza

Key words

spinal muscular atrophy – multidisciplinary care – neuromuscular centres – quality of life – Spinraza

Úvod

Spinální muskulární atrofie (SMA) je, jak již bylo uvedeno v předchozí části, vzácné onemocnění s incidencí 1–6 : 10 000 [1].

Onemocnění vede k velmi těžkému neurologickému deficitu, a proto pacienti vyžadují péči celé řady odborníků. Tento tým koordinuje neurolog / dětský neurolog, který spolupracuje s praktickým lékařem i dalšími specialisty. Zásadní roli v symptomatické péči pak má pneumolog, spondylochirurg, rehabilitační lékař a fyzioterapeut, podstatná je i role ortopeda, gastroenterologa, kardiologa, psychologa, sociálního pracovníka nebo konzultanta rané péče [2]. Nutnost této multioborové péče se ještě prohloubila s příchodem nových léků. Je to sice neurolog, kdo léčbu indikuje, ale efekt terapie je vyhodnocován společně s dalšími odborníky, zejména pak fyzioterapeuty. S nástupem nových léků se mění průběh onemocnění a prodlužuje se očekávaná doba přežití. To společně s kvalitní péčí výrazně zlepšuje kvalitu života těchto pacientů.

Multioborová péče

V roce 2017 vydala společnost TREAT-NMD nová doporučení týkající se péče o pacienty se SMA [3]. Zde je zdůrazněna nutnost multioborové péče. Níže přinášíme stručný přehled doporučení pro jednotlivé specializace.

Neurolog

Aktuálně má pozici koordinátora celé péče. Obvykle zprostředkovává první kontakt s rodiči ve chvíli podezření na tuto diagnózu. Odesílá ke genetickému vyšetření a společně s genetikem pak sděluje diagnózu. Neurologická kontrola by měla proběhnout 2× ročně, u pacientů léčených přípravkem Spinraza (Biogen, Baar, Švýcarsko) je počet kontrol ovlivněn počtem aplikací (tedy minimálně 3× ročně). Neurolog doporučuje další vyšetření a odesílá pacienta k dalším specialistům. Aktuálně indikuje i léčbu přípravkem Spinraza (a do budoucna i dalších léků), lék aplikuje a sleduje efekt léčby i event. nežádoucí účinky.

Genetik

Provádí genetické vyšetření vč. podrobné rodinné anamnézy, společně s neurologem sděluje diagnózu a navrhuje došetření event. dalších členů rodiny. Na základě těchto údajů

proLékaře.cz | 21.11.2026

zvolí metodu molekulárně genetického vyšetření a v případě negativního výsledku další doplňkové vyšetření. Podílí se i na prekoncepční a koncepční péči o rodiny.

Pneumolog

Svalová slabost vede u dětí se SMA při těžším fenotypu k deterioraci dechových funkcí. Někdy je dechové selhání dokonce prvním příznakem, který vede lékaře k podezření na toto onemocnění. Pneumolog pravidelně sleduje dechové funkce a dle výsledků indikuje neinvazivní a invazivní metody dechové podpory. Vyšetření by mělo proběhnout minimálně 1× ročně, event. častěji dle klinického stavu. Součástí monitorování dechových funkcí je i polysomnografie, nebo v poslední době stále častěji používaná transkutánní kapnometrie.

Fyzioterapeut, rehabilitační lékař

Zaučuje pacienta a jeho rodiče v domácím cvičení vč. dechové rehabilitace. Součástí léčby jsou také komplexní lázeňské a rehabilitační pobyty. Fyzioterapeut provádí a vyhodnocuje testy určené k monitoraci svalové síly a pohybových možností pacienta. Tyto testy slouží k longitudinálnímu sledování efektu léčby nusinersenem.

Ortoped

Zabývá se prevencí i neoperačním (např. dlahování, korzet atd.) a operačním řešením kontraktur a skoliózy. Vyšetření by mělo proběhnout 1× ročně nebo dle stavu častěji.

Kardiolog

Spinální muskulární atrofie primárně nepostihuje srdeční sval tak, jako je tomu např. u myopatií. Přesto může dojít k deterioraci srdečních funkcí při velmi těžkých skoliózách. Doporučeno je také provádět 1× EKG pacientů při terapii Spinrazou k vyloučení možného arytmogenního účinku této terapie [4].

Gastroenterolog, nutriční terapeut

Děti se SMA velmi často trpí poruchami výživy jak ve smyslu malnutrice, tak i obezitou. Gastroenterolog posuzuje nutriční stav pacientů, spolupracuje s nutričním terapeutem při sestavování jídelníčků, řeší event. poruchy polykání, indikuje metody umělé výživy (nejčastěji perkutánní endoskopickou gastromii).

Gynekolog

Vzhledem k tomu, že se pacientky se SMA typu II a III běžně dožívají dospělosti a řada z nich zakládá rodiny, velmi důležitá je i spolupráce neurologa s gynekologem – a to ve fázi plánování gravidity, při jejím průběhu i během porodu a v období po něm. U těchto pacientek jsou popisovány častější spontánní potraty, skolióza často znemožňuje provedení spinální anestezie a obzvlášť během porodu je nutné monitorování ventilačních parametrů [5].

Psycholog, sociální pracovník, konzultant rané péče

Pomáhá rodině ve fázi vyrovnávání se s diagnózou i s nástupem jednotlivých fází onemocnění vč. fáze umírání. Je nápomocen při jednání s institucemi.

Neuromuskulární centra

Komplexní, multioborová péče je pacientům se SMA poskytována v rámci neuromuskulárních center. V ČR existuje síť těchto center, jejichž odborným garantem pro dospělé pacienty je Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně (ČLS JEP), pro dětské pacienty pak Společnost dětské neurologie ČLS JEP. Tato centra poskytují péči pacientům s nervosvalovými nemocemi. Konkrétně je v ČR devět center pro dospělé pacienty a čtyři centra pečují i o pacienty dětského věku. Dvě tato centra (Neuromuskulární centrum FN Brno a Neuromuskulární centrum FN Motol) jsou ustanovena centry v rámci evropské sítě – ERN (European Reference Network), další dvě centra na schválení čekají. Rozvoj těchto center prošel v posledních letech velkým vývojem. I když jsou tato pracoviště garantována odbornou společností, nejsou zatím uznána ministerstvem zdravotnictví, a nemají tedy žádný nadstandardní status v rámci plateb a proplácení péče [6]. Nicméně jednání k uznání těchto center probíhají. Péče poskytovaná pacientům se v jednotlivých centrech liší, přesto sledování v těchto centrech nabízí výhody ve srovnání s péčí ambulantního neurologa. Jde zejména o větší klinickou zkušenost se vzácnou diagnózou, možnost spolupráce s odborníky v rámci týmu, materiální a přístrojové vybavení i dostupnost léčby (i v rámci klinických studií), jejíž preskripce je aktuálně vázána právě na tato centra.

Literatura

1. Sugarman EA, Nagan N, Zhu H et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. Eur J Hum Genet 2012; 20(1): 27–32. doi: 10.1038/ejhg.2011.134.

2. Chiriboga CA, Castro DP, Schroth M et al. Collaborating in the care of spinal muscular atrophy: a multidisciplinary approach to timely screening, diagnosis and management. [online]. Available from URL: http://md-edge-files-live.s3.us-east-2.amazonaws.com/files/s3fs-public/nr_spinalatrosma_1019_allpages.pdf.

3. Finkel RS, Sejersen T, Mercuri E. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA, Naarden, The Netherlands, 19–21 February 2016. Neuromuscul Disord 2017; 27(6): 596–605. doi: 10.1016/j.nmd.2017.02.014.

4. Ottesen EW. ISS-N1 makes the First FDA-approved drug for spinal muscular atrophy. Transl Neurosci 2017; 8: 1–6. doi: 10.1515/tnsci-2017-0001

5. Vlčková E, Voháňka S, Rajdová A et al. Neuromuskulární choroby a gravidita. Cesk Slov Neurol N 2019; 82/115(3): 252–264. doi: 10.14735/amcsnn2019252.

6. Haberlová J. Multioborová péče ve specializovaných centrech – aktuální situace v České republice. In: Kočová H (ed). Spinální svalová atrofie v souvislostech. Praha: Grada 2017.