proLékaře.cz | 17.11.2026

doi: 10.48095/cccsnn2026S23

Multidisciplinární přístup k dospělým pacientům se spinální svalovou atrofií

A multidisciplinary approach to adult patients with spinal muscular atrophy

Souhrn

Spinální muskulární atrofie (SMA) je multisystémové neurodegenerativní onemocnění vyžadující komplexní multidisciplinární péči. V posledních letech došlo v souvislosti se zavedením kauzální léčby k významné změně organizace péče o dospělé pacienty se SMA, vč. centralizace pacientů do specializovaných neuromuskulárních center a rozvoje koordinované mezioborové spolupráce. Článek shrnuje hlavní oblasti multidisciplinární péče u dospělých pacientů se SMA. Zdůrazněna je role neurologa jako koordinátora dlouhodobé péče a význam individualizovaného přístupu vzhledem k heterogenitě klinického obrazu.

Abstract

Spinal muscular atrophy (SMA) is a multisystem neurodegenerative disorder requiring comprehensive multidisciplinary care. In recent years, the introduction of disease-modifying therapies has significantly changed the organization of care for adult SMA patients, including patient centralization to specialized neuromuscular centers and the development of coordinated multidisciplinary management. This article summarizes the main aspects of multidisciplinary care in adults with SMA. The role of the neurologist as the coordinator of long-term care and the importance of an individualized approach reflecting the heterogeneity of disease are emphasized.

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.

O. Parmová, R. Pazdera

Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika LF MU a FN Brno

✉ MUDr. Olesja Parmová, Ph.D.
Neuromuskulární centrum ERN
Neurologická klinika
LF MU a FN Brno
Jihlavská 20
625 00 Brno
e-mail: parmova.olesja@fnbrno.cz

Přijato k recenzi: 8. 6. 2026
Přijato do tisku: 15. 6. 2026

Klíčová slova
spinální svalová atrofie – dospělí – multidisciplinární péče – respirační péče

Key words
spinal muscular atrophy – adults – multidisciplinary care – respiratory care

Úvod

Spinální muskulární atrofie (SMA) je vzácné geneticky podmíněné neurodegenerativní onemocnění charakterizované postižením alfa motoneuronů předních rohů míšních s následnou progresivní svalovou slabostí a atrofií. Přestože je SMA tradičně vnímána především jako onemocnění motorického neuronu, je zřejmé, že se jedná o multisystémové onemocnění s dopadem na řadu orgánových systémů [1,2]. Z tohoto důvodů představuje multidisciplinární péče základní součást managementu pacientů se SMA napříč všemi věkovými kategoriemi a fenotypy onemocnění (obr. 1). Cílem péče již není pouze zpomalit progresi motorického postižení, ale dlouhodobě udržet funkční stav a maximálně možnou soběstačnost, vč. zapojení do zaměstnání, studia a běžného společenského života.

V posledních letech došlo v oblasti péče o pacienty se SMA k zásadní změně v souvislosti se zavedením kauzální terapie [3]. Dostupnost léčby významně proměnila přirozený průběh onemocnění, očekávání pacientů i organizaci péče. Současně se ukázalo, že samotná farmakologická léčba není schopna nahradit komplexní multidisciplinární péči, která zůstává klíčovým předpokladem dlouhodobě dobrého klinického výsledku. Vývoj multidisciplinární péče o dospělé pacienty se SMA byl významně akcelerován právě nástupem moderní terapie. Před dostupnosti této léčby byla většina dospělých pacientů sledována často mimo specializovaná neuromuskulární centra a systematická tranzice z dětské do dospělé péče prakticky neexistovala. Neurologická pracoviště pro dospělé pacienty měla s touto problematikou omezené zkušenosti a infrastruktura multidisciplinární péče pro dospělé SMA pacienty nebyla vytvořena. Zavedení prvních léků vedlo k centralizaci pacientů do specializovaných center a současně vytvořilo potřebu budování koordinované multidisciplinární péče zaměřené specificky na dospělou populaci pacientů se SMA. Rostoucí počet pacientů ve specializovaných centrech tak předsta-

proLékaře.cz | 17.11.2026



Obr. 1. Multidisciplinární tým v péči o dospělého pacienta se spinální muskulární atrofii.

vuje novou klinickou i organizační výzvu, která vyžaduje úzkou mezioborovou spolupráci a individualizovaný přístup. Specifickým rysem péče o dospělé pacienty se SMA je značná heterogenita klinických fenotypů, funkčního stavu i životních potřeb pacientů.

Role neurologa a neuromuskulárního centra

Neurolog představuje v péči o pacienta se SMA klíčového koordinátora multidisciplinární péče [4]. Jeho role dnes významně přesahuje samotnou diagnostiku a indikaci léčby. Vedle monitorace motorických funkcí a efektu terapie je nutné monitorovat známky respirační insuficience, poruch polykání, malnutrice, muskuloskeletálních komplikací či bolesti (tab. 1). Neurolog se podílí také na dlouhodobém plánování péče, edukaci pacienta a rodiny, koordinaci sociální podpory a řešení praktických aspektů života s chronickým progresivním onemocněním. Zvláště důležitý je individualizovaný přístup, protože klinický obraz a míra postižení jsou velmi heterogenní. V rámci dlouhodobé pomalé progrese onemocnění se navíc pacienti často postupně adaptují na narůstající funkční deficit a své obtíže mohou vnímat jako nevýznamné. Některé komplikace tak zůstávají dlouhodobě nerozpoznány nebo jsou pacientem podhodnocovány, a to i v případě klinicky významných obtíží, zejména u respiračních poruch a poruch polykání. Aktivní cílené vyhledávání těchto problémů proto představuje důležitou součást neurologického sledování.

proLékaře.cz | 17.11.2026

Tab. 1. Multidisciplinární péče o dospělé pacienty se spinální muskulární atrofií – oblasti monitorace a doporučené intervence.

Oblast péče	Monitorace	Možné intervence / doporučení
Respirační péče	FVC vsedě/vleže, MIP/MEP, peak cough flow, noční oxymetrie/kapnometrie, symptomy hypoventilace	NIV, cough-assist, respirační fyzioterapie, vakcinace, edukace při infektech
Dysfagie a logopedická péče	Screening dysfagie, logopedické vyšetření, FEES, známky aspirace	Kompenzační polykací techniky (konzistence stravy a tekutin, poloha hlavy, velikost soust, tempo jídla), logopedická intervence, PEG
Nutrice a metabolismus	Hmotnost, omezení příjmu potravy, nutriční laboratorní parametry, hydratace	Nutriční intervence, optimalizace příjmu bílkovin a energie, prevence malnutrice/obezity
Fyzioterapie	Funkční stav, rozsah pohybu, kontraktury, tolerance zátěže	Individuální fyzioterapie, protahování, vertikalizace
Kompenzační pomůcky	Soběstačnost, transfery, denní aktivity, potřeba asistence	Úprava prostředí, vozíky, polohovací systémy, moderní kompenzační technologie
Ortopedická péče	Skolióza, kontraktury, sed a držení těla, bolest	Ortézy, polohování, spondylochirurgické/ortopedické konzultace, léčba bolesti
Péče o kostní zdraví	Denzitometrie, anamnéza fraktur, hladina vitaminu D, kalcia	Suplementace vitaminu D/kalcia, léčba osteoporózy, prevence pádů
Psychologická péče	Kvalita života, psychický stav, adaptace na onemocnění	Psychologická podpora, krizová intervence
Sociální podpora	Soběstačnost, potřeba asistence, pomoc v zaměstnání/studiu, sociální situace	Sociální poradenství, osobní asistence, příspěvky na péči a pomůcky
Genetické poradenství	Rodinná anamnéza	Genetické konzultace, prenatální/preimplantační diagnostika
Anesteziologická a perioperační péče	Respirační rezerva, bulbární funkce, riziko obtížné intubace	Perioperační plán/doporučení, NIV/cough-assist pooperačně
Kardiologická péče	Klinické symptomy, EKG a echokardiografie dle indikace	Kardiologické sledování a léčba dle nálezu

EKG – elektrokardiografie; FEES – fiberoptické endoskopické vyšetření polykání (fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing); FVC – usilovná vitální kapacita plic (forced vital capacity); MEP – maximální exspirační tlak (maximal expiratory pressure); MIP – maximální inspirační tlak (maximal inspiratory pressure); NIV – neinvazivní ventilace (non-invasive ventilation); PEG – perkutánní endoskopická gastrostomie (percutaneous endoscopic gastrostomy)

Respirační péče

Respirační komplikace představují jednu z nejvýznamnějších příčin morbidity pacientů se SMA a významně ovlivňují dlouhodobou prognózu onemocnění [3]. Respirační insuficience vzniká především na podkladě slabosti inspiračních a exspiračních svalů, neefektivního kašle a postupného rozvoje hypoventilace. Závažnost respiračního postižení je značně variabilní a závisí na fenotypu onemocnění, stupni motorického postižení či přítomnosti skoliózy.

Vzhledem k dlouhodobé adaptaci na chronicky sníženou fyzickou výkonnost pacienti často subjektivně neudávají výraznější dušnost ani při již významně snížených respiračních rezervách. Typickými časnými příznaky bývají zvýšená únavnost, neosvěžující spánek, ranní bolesti hlavy nebo zvýšená denní spavost. V praxi proto nelze spoléhat pouze na subjektivní obtíže pacienta a je nezbytné pravidelné respirační sledování. Základem monitorace je funkční vyšetření plicních funkcí, zejména měření usilovné vitální kapacity (FVC), ideálně vsedě i vleže. Pokles FVC vleže může být časným ukazatelem oslabení bránice. Součástí sledování by mělo být také hodnocení inspiračních a exspiračních tlaků (MIP/MEP), případně peak cough flow, sledování efektivity kašle a schopnosti expektorace, zejména u pacientů s bulbárním postižením [5]. Při podezření na hypoventilaci je indikováno doplnění noční monitorace, nejčastěji pomocí noční pulzní oxymetrie, transkutánního měření CO_2 nebo polysomnografie. Včasné zahájení neinvazivní ventilační podpory (NIV) může významně zlepšit kvalitu spánku, denní fungování i celkovou prognózu pacienta.

Nedílnou součástí respirační péče je edukace pacienta v oblasti řešení akutních infekcí. U pacientů s oslabeným kašlem má zásadní význam nácvik asistovaného kašle a využití mechanické insuflace-exsuflace (cough-assist) [5]. Respirační infekce mohou vést k rychlé dekompenzaci stavu, a proto je důležitá časná léčba infekcí, vakcinace proti chřipce, pneumokokovým infekcím a dalším respiračním onemocněním.

Specifickou situaci představuje perioperační péče. Pacienti se SMA mají zvýšené riziko perioperačních respiračních komplikací, zejména při přítomnosti skoliózy, bulbárního postižení nebo již známé hypoventilace.

Dysfagie, nutrice, metabolizmus a gastrointestinální problematika

Poruchy polykání představují u pacientů se SMA častou, avšak často poddiagnostikovanou komplikaci onemocnění. Dysfagie vzniká především na podkladě slabosti bulbárního svalstva a může postihovat jednotlivé fáze polykacího aktu v různé míře podle

proLékaře.cz | 17.11.2026

fenotypu onemocnění a délky jeho trvání. Stejně jako u dalších aspektů SMA bývá rozvoj dysfagie často velmi pozvolný a pacienti se na obtíže postupně adaptují, a tak nemusí je spontánně udávat nebo je kompenzují změnou konzistence stravy, prodloužením času jídla či vyhýbáním se určitým typům potravin. Varovnými příznaky mohou být kašel při jídle, pocit váznutí sousta, únava při delším jídle, opakované zakuckávání, změna kvality hlasu po polknutí, nechtěný úbytek hmotnosti, prodlužování času potřebného k příjmu potravy nebo recidivující respirační infekce při aspiracích.

Aktivní screening dysfagie by proto měl být součástí pravidelného neurologického sledování, zejména u pacientů s bulbárním postižením. Při podezření na poruchu polykání je indikováno specializované logopedické vyšetření, které hodnotí bezpečnost a efektivitu příjmu potravy a tekutin [6]. Významnou roli mají instrumentální metody, zejména videofluoroskopické vyšetření polykání (VFSS) nebo flexibilní endoskopické vyšetření polykání (FEES), které umožňují detekovat aspirace vč. tzv. tiché aspirace. Logoped je důležitou součástí multidisciplinárního týmu a podílí se nejen na diagnostice dysfagie, ale také na návrhu kompenzačních strategií. Součástí intervence může být doporučení vhodné konzistence stravy a tekutin, úprava techniky polykání, nácvik bezpečnostních manévrů či edukace pacienta a rodiny. Cílem není pouze prevence aspirací a respiračních komplikací, ale také zachování co nejbezpečnějšího a komfortního perorálního příjmu potravy.

Poruchy polykání mohou významně přispívat k rozvoji malnutrice a dehydratace, které dále zhoršují svalovou slabost a celkový stav pacienta. Pravidelné sledování tělesné hmotnosti, nutričního příjmu a funkčního stavu by proto mělo být standardní součástí péče. Nutriční intervence by měla být individualizovaná a zaměřená nejen na dostatečný kalorický příjem, ale také na optimalizaci příjmu bílkovin a prevenci deficitů mikronutrientů. U části pacientů může být v pokročilých stadiích onemocnění nutné diskutovat také alternativní možnosti enterální výživy vč. perkutánní endoskopické gastrostomie. Naopak u části pacientů dochází k rozvoji nadváhy a obezity v důsledku výrazně sníženého energetického výdeje. Obezita může dále negativně ovlivňovat mobilitu, respirační funkce i celkovou soběstačnost pacienta. Redukce hmotnosti je však u pacientů se SMA často velmi obtížná, protože možnosti zvýšení energetického výdeje bývají limitované a nevhodně vedená redukční dieta může vést k další ztrátě svalové hmoty. Časté jsou rovněž gastrointestinální obtíže, zejména gastroezofageální reflux, obstipace a poruchy motility gastrointestinálního traktu. Tyto obtíže mohou sekundárně ovlivňovat i nutriční stav.

Fyzioterapie, ergoterapie a kompenzační pomůcky

Rehabilitační péče představuje nedílnou součást terapie [7,8]. Fyzioterapie se zaměřuje zejména na udržení rozsahu pohybu, prevenci kontraktur, bolesti, respirační fyzioterapii a optimalizaci chůze či sedu. Ergoterapie pomáhá zachovat soběstačnost v běžných denních aktivitách a podílí se na výběru kompenzačních pomůcek a úprav domácího či pracovního prostředí. Rehabilitační péče musí být individualizovaná a je důležitý důraz na pravidelnou, bezpečnou a dlouhodobě udržitelnou pohybovou aktivitu.

Ortopedická péče

Ortopedické komplikace u dospělých pacientů často představují významný faktor ovlivňující mobilitu, bolest či respirační funkce. Ve srovnání s dětskou populací je však ortopedická problematika u dospělých pacientů často výrazně komplexnější. Řada dospělých pacientů přichází již s dlouhodobě fixovanými deformitami skeletu, a proto jejich terapeutické možnosti jsou omezené [9]. Indikace ortopedických a spondylochirurgických výkonů bývá komplikovanější vzhledem k těmto chronickým deformitám, horší respirační rezervě a vyššímu perioperačnímu riziku. Důležitou součástí péče je pravidelné hodnocení sedu a asymetrického zatížení, progrese skoliózy a kontraktur, indikace polohování.

U dospělých pacientů se rovněž velmi často setkáváme s osteopenií a osteoporózou související s imobilitou, nízkou svalovou hmotou a zhoršeným metabolizmem kostní tkáně. Zvýšené je tak riziko fraktur, které mohou vést k výraznému zhoršení mobility.

Kardiologická péče

Kardiologické sledování obvykle není standardní součástí péče u všech dospělých pacientů se SMA. U pacientů s časným začátkem onemocnění a vyšším stupněm postižení, či při klinickém podezření, je vhodné doplnit kardiologické vyšetření [2,10].

Psychosociální péče

S dostupností moderní léčby a prodlužujícím se přežitím se do popředí dostávají témata spojená s dospělým životem. Pacienti řeší otázky studia, zaměstnání, partnerských vztahů, samostatného bydlení či osobní asistence. Významnou roli proto hraje sociální podpora, dostupnost kompenzačních pomůcek a úprava domácího či pracovního prostředí. Stále častěji jsou diskutována také témata fertility, gravidity a genetického poradenství. Moderní léčba významně změnila očekávání pacientů v oblasti partnerského a rodinného života. Nedílnou součástí péče je psychologická podpora pacienta i rodiny. Chronické progresivní onemocnění, bolest, únava a ztráta soběstačnosti mohou významně ovlivňovat psychický stav a kvalitu života. V pokročilejších stadiích onemocnění má důležitou roli také paliativní péče.

Literatura

1. 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.

2. Detering NT, Zambon A, Hensel N et al. 264th ENMC International Workshop: Multi-system involvement in spinal muscular atrophy Hoofddorp, the Netherlands, November 19th – 21st 2021. Neuromuscul Disord 2022; 32(8): 697–705. doi: 10.1016/j.nmd.2022.06.005.

3. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord 2018; 28(3): 197–207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.

4. Walton H, Hudson E, Simpson A et al. Defining coordinated care for people with rare conditions: a scoping review. Int J Integr Care 2020; 20(2): 14. doi: 10.5334/ijic.5464.

5. Chatwin M, Toussaint M, Gonçalves MR et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: a state of the art review. Respir Med 2018; 136: 98–110. doi: 10.1016/j.rmed.2018.01.012.

6. Kooi-van Es M, Erasmus CE, Voet NBM et al. Best practice recommendations for speech-language pathology in children with neuromuscular disorders: a Delphi-based consensus study. Int J Speech Lang Pathol 2024; 26(1): 45–58. doi: 10.1080/17549507.2023.2181224.

7. Cammarano S, Chirico VA, Giardulli B et al. Physical and respiratory rehabilitation in spinal muscular atrophy: a critical narrative review. Applied Sciences 2025; 15(8): 4398. doi: 10.3390/app15084398.

8. Song W, Ke X. Rehabilitation management for patients with spinal muscular atrophy: a review. Orphanet J Rare Dis 2025; 20(1): 352. doi: 10.1186/s13023-025-03888-w.

9. 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.

10. Wijngaarde CA, Blank AC, Stam M et al. Cardiac pathology in spinal muscular atrophy: a systematic review. Orphanet J Rare Dis 2017; 12(1): 67. doi: 10.1186/s13023-017-0613-5.