proLékaře.cz | 17.11.2026



# Kazuistiky pacientů se spinální svalovou atrofií

## Case reports of patients with spinal muscular atrophy

### Když se neléčitelné onemocnění stane léčitelným – kazuistika dospělého pacienta se spinální muskulární atrofií.

Spinální svalová atrofie (SMA) je autozomálně recesivní neurodegenerativní onemocnění způsobené homozygotní delecí nebo mutací genu *SMN1*, vedoucí k progresivní ztrátě alfa motoneuronů a rozvoji svalové slabosti. Ještě před několika lety byla SMA považována za neléčitelné onemocnění a péče byla zaměřena především na symptomatickou léčbu a prevenci komplikací. Zásadní průlom nastal s nástupem kauzální léčby [1]. V ČR se v roce 2020 stala dostupnou první kauzální léčba také pro dospělé pacienty se SMA. Tato choroba se tak zařadila mezi neurologická onemocnění, u nichž lze cílenou léčbou ovlivnit přirozený průběh nemoci. Přesto mohou v běžné neurologické praxi stále zůstávat pacienti s historicky stanovenou diagnózou SMA, kteří nejsou sledováni ve specializovaných centrech, nebo pacienti, u nichž diagnóza dosud nebyla stanovena. Následující kazuistika dokumentuje jeden z takových případů.

Muž ve věku 50 let byl odeslán do neuromuskulárního centra specialistou mimo obor neurologie, který pacienta upozornil na možný posun ve vývoji nových terapeutických možností SMA.

V osobní anamnéze pacienta byla přítomna hypertenze a dyslipidémie. Rodinná anamnéza byla z hlediska nervosvalových onemocnění negativní. Pacient má dvě zdravé děti. Psychomotorický vývoj proběhl normálně, v dětství aktivně sportoval a věnoval se atletice bez výraznějších omezení. První obtíže zaznamenal přibližně ve 20 letech, kdy si při lyžování všiml nejistoty dolních končetin při jízdě z kopce a obtížného vstávání po pádu. Následně docházelo k pozvolné progresi obtíží. Kolem 30. roku života již pozoroval neschopnost zvednout dolní končetinu vsedě a zvednout se ze sedu bez dopomoci horních končetin, dřep nebyl schopen provést. Následovalo neurologické došetřování vč. EMG a svalové biopsie. Definitivní diagnóza SMA byla geneticky potvrzena ve věku 38 let. Poslední neurologická kontrola proběhla ve 44 letech věku (v roce 2019). Pacient nebyl dále neurologicky sledován a vzhledem k tehdejším terapeutickým možnostem nebyly plánovány další pravidelné kontroly.

Při vstupním vyšetření v našem centru (50 let věku, v roce 2025) byl pacient schopen samostatné chůze, zvládl ujít více než 1 km. Obtíže mu činila zejména chůze ze schodů, při chůzi do schodů se rychle unavil, ke vstávání ze sedu využíval dopomoc horních končetin a nebyl schopen provést dřep. Neurologicky byla přítomna proximální chabá kvadruparéza s predominancí na dolních končetinách. Síla flexorů kyčlí byla hodnocena stupněm Medical Research Council (MRC, škála svalové síly) 2/5, extenzorů kolen 3–/5. Na horních končetinách byla přítomna lehká proximální slabost s postižením zejména tricepsů. Přítomna byla lehká hyperlordóza bederní páteře bez skoliózy. Funkční vyšetření prokázalo zachované funkce horních končetin (Revised Upper Limb Module [RULM] 37/37) a lehké postižení hrubé motoriky s převahou na dolních končetinách při zachované samostatné chůzi (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded [HFMSE] 54/66; šestiminutový test chůze 539 m). Respirační funkce byly zachovány, bez známek hypoventilace. Genetické vyšetření potvrdilo homozygotní deleci exonů 7 a 8 genu *SMN1* a čtyři kopie genu *SMN2*. Byla stanovena diagnóza SMA typu IV a byla zahájena kauzální léčba. Při kontrolním vyšetření po 6 měsících léčby pacient subjektivně udával menší podlamování dolních končetin a lepší stabilitu chůze, zejména při chůzi z kopce. Objektivně bylo zaznamenáno mírné zlepšení hrubé motoriky (HFMSE 56/66). U dospělých pacientů se SMA je však hlavním cílem kauzální léčby především dlouhodobá stabilizace onemocnění a zachování stávajících motorických funkcí, vč. schopnosti samostatné chůze.

Předložená kazuistika dokumentuje pacienta s geneticky potvrzenou SMA typu IV, u kterého byla diagnóza stanovena již v dospělosti, avšak navzdory známé diagnóze nebyl dlouhodobě sledován ve specializovaném neuromuskulárním centru. Poslední neurologická kontrola proběhla v roce 2019, následně nebyly plánovány další kontroly a pacient zůstal po několik let mimo neurologické sledování. Do specializovaného cen-

**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[1], Z. Krška Kušnírková[2,3]

[1] Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika LF MU a FN Brno
[2] Oddělení dětské neurologie, FN Ostrava
[3] Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava

✉ 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

✉ MUDr. Zuzana Krška Kušnírková, Ph.D.
Oddělení dětské neurologie
FN Ostrava
17. listopadu 1790/5
708 52 Ostrava
e-mail: zuzana.kusnirikova@fno.cz

Přijato do tisku: 28. 7. 2026

proLékaře.cz | 17.11.2026



tra byl pacient odeslán až po 6 letech lékařem mimo obor neurologie.

Tato skutečnost upozorňuje na riziko, že pacienti s již známou diagnózou SMA mohou zůstat mimo systém specializované péče i v době dostupné kauzální léčby. Přestože v roce 2019 ještě nebyla léčba dospělých pacientů v ČR dostupná, bylo již zřejmé, že vývoj v této oblasti probíhá velmi dynamicky [2]. Proto by pacienti se vzácnými hereditárními onemocněními měli zůstávat v kontaktu se specializovanými centry, která mohou průběžně reagovat na nové diagnostické a terapeutické možnosti.

Kazuistika současně zdůrazňuje význam informovanosti napříč jednotlivými lékařskými odbornostmi. V tomto případě sehrál klíčovou roli lékař mimo obor neurologie, který si uvědomil, že SMA dnes představuje léčitelné onemocnění a doporučil pacientovi opětovné neurologické vyšetření. V éře rychlého rozvoje kauzální léčby vzácných neurologických onemocnění je podobná mezioborová spolupráce stále důležitější.

Vedle pacientů s již známou diagnózou však mohou v běžné neurologické praxi nadále existovat také dosud nediagnostikovaní pacienti s mírnějšími formami SMA. Jedná se zejména o nemocné s pomalu progredující proximální svalovou slabostí, kteří byli v minulosti označeni za nositele „hereditárního nervosvalového onemocnění", „vrozené svalové slabosti" nebo jiné nespecifické diagnózy v době před dostupností současných genetických metod. Někteří z těchto pacientů již nejsou neurologicky sledováni, protože jim bylo opakovaně sdělováno, že jejich onemocnění není léčitelné.

Tato kazuistika připomíná, že ani v éře novorozeneckého screeningu není problematika diagnostiky a vyhledávání pacientů se SMA zcela uzavřena. Neurologové by měli myslet nejen na nově diagnostikované pacienty, ale také na nemocné s historicky stanovenou diagnózou SMA nebo jiného hereditárního nervosvalového onemocnění, kteří mohou profitovat z nového diagnostického přehodnocení a případného odeslání do specializovaného neuromuskulárního centra.

### Literatura

**1.** Schroth MK, Deans J, Bharucha Goebel DX et al. Spinal muscular atrophy update in best practices: recommendations for treatment considerations. Neurol Clin Pract 2025; 15(1): e200374. doi: 10.1212/CPJ.0000000000200374.

**2.** 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.

## Negativní screening nevylučuje SMA – kazuistika kojence se složenou heterozygotií *SMN1*

Spinální svalová atrofie (SMA) je autozomálně recesivní onemocnění způsobené bialelickou ztrátou funkce genu *SMN1*, vedoucí k progresivní degeneraci alfa-motoneuronů předních rohů míšních [1–3]. Zavedení novorozeneckého screeningu zásadně změnilo diagnostiku i prognózu tohoto onemocnění, protože umožňuje zahájit kauzální léčbu ještě před rozvojem ireverzibilního neurologického postižení. Současná screeningová metodika je však zaměřena na průkaz homozygotní delece exonu 7 genu *SMN1*, a proto nezachytí pacienty se složenou heterozygotií. Přestože představují pouze malou část všech nemocných se SMA, mohou být při typickém klinickém obrazu významným diagnostickým úskalím [4,5]. Problematika novorozeneckého screeningu SMA je podrobně rozebrána v přehledovém článku publikovaném v tomto čísle časopisu; předkládaná kazuistika na ni navazuje z pohledu klinické praxe.

Čtyřapůlměsíční kojenec byl přijat pro hypotonický syndrom, opožděný motorický vývoj a rozvíjející se respirační insuficienci. Chlapec se narodil v termínu z první fyziologické gravidity, poporodní adaptace byla bez komplikací. Od narození byla přítomna hypotonie, neprospívání a opoždění motorického vývoje. Ve 3 měsících věku byl poprvé vyšetřen dětským neurologem, který potvrdil hypotonický syndrom. Základní laboratorní vyšetření vč. kreatinkinázy byla bez patologického nálezu. Vzhledem k negativnímu výsledku novorozeneckého screeningu na spinální muskulární atrofii nebyla tato diagnóza zpočátku zvažována a byla zahájena rehabilitace. Klinický stav se však nadále zhoršoval.

Ve věku 4,5 měsíce byl pacient hospitalizován pro progresi dechových obtíží. Neurologické vyšetření prokázalo výraznou axiální i končetinovou hypotonii, středně těžkou chabou parézu horních končetin, téměř úplnou plegii dolních končetin a flekční postavení především horních končetin. Motorický vývoj byl významně opožděn – pacient se neotáčel na břicho, v pronační poloze nezvedal hlavu ani se neopíral o horní končetiny. Současně bylo patrné paradoxní dýchání svědčící pro slabost dýchacích svalů (obr. 1). Psychický vývoj odpovídal věku.

Přestože byl výsledek novorozeneckého screeningu negativní, klinický obraz jednoznačně svědčil pro postižení alfa motoneuronu předních rohů míšních a vedl k pokračování cílené diagnostiky. Vyšetření EMG následně prokázalo difuzní neurogenní lézi horních i dolních končetin typickou pro SMA. Tento nález byl v rozporu s negativním screeningovým výsledkem, proto bylo indikováno urgentní molekulárně genetické vyšetření metodou Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA). Analýza prokázala jednu kopii exonů 7 a 8 genu *SMN1* a dvě kopie genu *SMN2*. Takový výsledek odpovídá heterozygotnímu přenašečství a sám o sobě nemohl vysvětlit závažný fenotyp pacienta. Vzhledem k přetrvávajícímu klinickému podezření byla proto indikována sekvenční analýza genu *SMN1*, která prokázala dosud nepopsanou heterozygotní frameshift variantu c.109_110insAA p.(Thr37Lysfs*4), vedoucí k posunu čtecího rámce a předčasnému ukončení translace. Ve spojení s heterozygotní delecí druhé alely *SMN1* byla potvrzena diagnóza spinální muskulární atrofie I. typu při složené heterozygotii. Pacient měl současně dvě kopie genu *SMN2*.

Po stanovení diagnózy byla zahájena léčba risdiplamem a pacient byl nastavován na neinvazivní ventilaci. Krátce poté došlo k rozvoji oboustranné bronchopneumonie s progresí respirační insuficience, která si vyžádala umělou plicní ventilaci. Pro přetrvávající závislost na ventilační podpoře byla provedena tracheostomie a pacient byl převeden na dlouhodobou domácí umělou plicní ven-

proLékaře.cz | 17.11.2026





**Obr. 1. Pacient ve věku 4,5 měsíce při přijetí. Patrná výrazná axiální i končetinová hypotonie, flekční postavení horních končetin, minimální spontánní hybnost dolních končetin a paradoxní dýchání při slabosti respiračního svalstva.**

Fig. 1. A 4.5-month-old patient at admission. Noticeable marked axial and limb hypotonia, flexed posture of the upper limbs, minimal spontaneous movement of the lower limbs, and paradoxical breathing due to weakness of the respiratory muscles.



**Obr. 2. Pacient ve věku 22 měsíců při léčbě risdiplamem. Přetrvává závislost na dlouhodobé domácí umělé plicní ventilaci, současně je patrné zlepšení aktivní hybnosti horních končetin a kontroly hlavy.**

Fig. 2. A 22-month-old patient undergoing treatment with risdiplam. The patient remains dependent on long-term home mechanical ventilation; however, there is a noticeable improvement in active movement of the upper limbs and head control.

tilaci. Pro závažnost respiračního postižení již nebyl indikován ke genové terapii.

Při kontrole ve věku 22 měsíců byl pacient stabilizovaný v domácí péči. Přetrvávala závislost na invazivní ventilační podpoře, po léčbě risdiplamem však bylo patrné mírné zlepšení motorických funkcí. Chlapec aktivně otáčel hlavu do stran, překonával gravitaci flexí v loktech, vkládal ruce do úst a byly přítomny minimální aktivní pohyby dolních končetin (obr. 2).

Předložená kazuistika upozorňuje na limity současného novorozeneckého screeningu SMA, který nezachytí pacienty se složenou heterozygotií genu *SMN1*. U hypotonického kojence s klinickým podezřením na postižení alfa motoneuronu proto negativní screeningový výsledek diagnózu SMA nevylučuje. V těchto případech je nezbytné pokračovat komplexní molekulárně genetickou diagnostikou vč. sekvenační analýzy genu *SMN1*. Novorozenecký screening představuje významný diagnostický nástroj, nikoli však náhradu pečlivého klinického úsudku.

## Literatura

**1.** 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.

**2.** Mercuri E, Sumner CJ, Muntoni F et al. Spinal muscular atrophy. Nat Rev Dis Primers 2022; 8(1): 52. doi: 10.1038/s41572-022-00380-8.

**3.** Haberlová J, Hedvičáková P, Fuchsová P et al. Spinální svalové atrofie v dětském věku – aktuální stav léčby. Neurol Praxi 2022; 23(1): 9–13.

**4.** Cooper K, Nalbant G, Sutton A et al. Systematic review of newborn screening programmes for spinal muscular atrophy. Int J Neonatal Screen 2024; 10(3): 49. doi: 10.3390/ijns10030049.

**5.** Groulx-Boivin E, Belzile A, Nguyen C et al. Quebec spinal muscular atrophy newborn screening program: the first year experience. Int J Neonatal Screen 2025; 11(4): 89. doi: 10.3390/ijns11040089.