proLékaře.cz | 17.11.2026

doi: 10.48095/cccsnn2026S19

Multioborová péče o dětské pacienty se spinální svalovou atrofií v době kauzální léčby

Multidisciplinary care for pediatric patients with spinal muscular atrophy during causal treatment

Souhrn

Zavedení časné diagnostiky a kauzální léčby zásadně změnilo přirozený průběh spinální svalové atrofie a vedlo ke vzniku fenotypově heterogenní skupiny dětských pacientů, od pacientů asymptomatických po pacienty s těžkým motorickým, respiračním či bulbárním postižením. Přestože kauzální terapie výrazně zlepšují prognózu, spinální svalovou atrofii nelze považovat za vyléčitelné onemocnění. Zlepšení prognózy současně přináší nové nároky spojené s přetrvávajícími i nově vznikajícími komplikacemi. Cílem tohoto přehledového článku je shrnout současné principy multioborového přístupu k dětským pacientům se spinální svalovou atrofií v době kauzální léčby. Pozornost je věnována zejména rehabilitaci a hodnocení motorických funkcí, respirační péči, ortopedickým a spondylochirurgickým komplikacím, kostnímu zdraví, poruchám polykání a výživy, genetickému poradenství, zobrazovacím metodám a psychosociální podpoře. S proměnou fenotypu pacientů se mění také priority péče – od prevence a léčby časných život ohrožujících komplikací k dlouhodobému zachování motorických dovedností, prevenci sekundárních komplikací, podpoře soběstačnosti a zlepšení celkové kvality života. Centralizace pacientů do specializovaných nervosvalových center a koordinovaná spolupráce jednotlivých odborností jsou základními předpoklady pro zajištění efektivní dlouhodobé péče o pacienty se spinální svalovou atrofií.

Abstract

The introduction of early diagnosis and causal treatment has fundamentally altered the natural course of spinal muscular atrophy and led to the emergence of a phenotypically heterogeneous group of pediatric patients, ranging from asymptomatic patients to those with severe motor, respiratory, or bulbar impairment. Although causal therapies significantly improve the prognosis, spinal muscular atrophy cannot be considered a curable disease. At the same time, the improved prognosis brings new challenges associated with both persistent and newly emerging complications. The aim of this review article is to summarize the current principles of a multidisciplinary approach to pediatric patients with spinal muscular atrophy in the era of causal therapy. Particular attention is given to rehabilitation and the assessment of motor functions, respiratory care, orthopedic and spinal surgical complications, bone health, swallowing and nutritional disorders, genetic counseling, imaging methods, and psychosocial support. As the phenotype of patients changes, so do care priorities – shifting from the prevention and treatment of early life-threatening complications to the long-term preservation of motor skills, the prevention of secondary complications, the promotion of independence, and the improvement of overall quality of life. The centralization of patients in specialized neuromuscular centers and coordinated collaboration among various medical specialties are essential prerequisites for ensuring effective long-term care for patients with spinal muscular atrophy.

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.

D. Pazdírek, B. Lauerová, M. Rohlenová, A. Dolanská, M. Gloser, J. Haberlová

Klinika dětské neurologie
2. LF UK a FNMH – Motol, Praha

✉
MUDr. David Pazdírek
Klinika dětské neurologie
2. LF UK a FNMH – Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5 – Motol
e-mail: david.pazdirek@fnmotol.cz

Přijato k recenzi: 13. 8. 2026
Přijato do tisku: 14. 9. 2026

Klíčová slova

spinální svalová atrofie – dětská neurologie – multidisciplinární péče – kauzální léčba – symptomatická léčba – rehabilitace – centralizovaná péče – kvalita života

Key words

spinal muscular atrophy – pediatric neurology – multidisciplinary care – causal treatment – symptomatic treatment – rehabilitation – centralized care – quality of life

Úvod

Zavedení kauzální léčby spinální svalové atrofie (SMA) do klinické praxe zcela změnilo přirozený průběh onemocnění [1,2]. Velký podíl na úspěšné léčbě pacientů hraje časná diagnostika, které bylo dosaženo mimo jiné zavedením plošného novorozeneckého laboratorního screeningu [3,4]. Díky dostupnosti kauzální léčby došlo k výrazné změně prognózy většiny pacientů, avšak stále nelze o SMA mluvit jako o vyléčitelném onemocnění. Průběh onemocnění a prognóza pa-

proLékaře.cz | 17.11.2026

cienta jsou ovlivněny délkou trvání onemocnění před zahájením léčby, s ní souvisejícím neurologickým stavem pacienta v době zahájení terapie a genetickými faktory, zejména počtem kopií genu *SMN2* [5,6]. Vzhledem k relativně nedávnému zavedení novorozeneckého screeningu byla u velké části pacientů zahájena kauzální léčba až v pozdějším než novorozeneckém a kojeneckém věku již při plně klinicky vyjádřeném fenotypu SMA. Z výše zmíněných důvodů nyní tvoří pacienti se SMA fenotypicky velmi různorodou skupinu, od pacientů zcela asymptomatických až po pacienty s těžkým motorickým deficitem, s výraznou svalovou slabostí a atrofiemi, těžkou hypotonií, s respirační slabostí s nutností umělé plicní ventilace a vyjádřeným bulbárním syndromem a četnými přidruženými sekundárními komplikacemi.

Díky zavedení novorozeneckého screeningu a kauzálních terapií dochází k překrývání hranic původní klasifikace pacientů s SMA na 5 typů (SMA typ 0–4) dle věku rozvoje klinických obtíží a dosažených motorických milníků a rozvíjí se diskuze o možné úpravě klinické klasifikace. V poslední době se čím dál více užívá dělení pacientů dle dosažené úrovně lokomoce na tzv. „non-sitter" (nesedící), „sitter" (sedící) a „walker" (chodící). Díky kauzálním terapiím vznikají i zcela nové fenotypy, a je tedy třeba upravit priority nastavené multioborové péče a nastavené postupy [7]. Kvalitu života pacientů, jejichž hlavní obtíží by před léčbou mohla být např. časná respirační insuficience, nyní může ovlivňovat primárně např. ortopedická problematika jako je neurogenní skolióza a postavení v kyčelním kloubu.

V dětském nervosvalovém centru FNMH nadále sledujeme všechny klinické subtypy pacientů se SMA. Multidisciplinární péče je pro většinu z nich, vyjma pacientů zcela asymptomatických, stěžejní k zajištění co nejlepší a odpovídající kvality života [8,9]. Dětský neurolog se mimo diagnostiky onemocnění a jeho terapie věnuje roli pomyslného koordinátora péče, která by v ideálním případě měla být vázána na nervosvalové centrum a jeho nemocniční zázemí.

Multidisciplinární péče

Rehabilitace

Rehabilitační péče i v době nových terapií zůstává základním kamenem symptomatické léčby pacientů se SMA. Vzhledem k odlišným fenotypům pacientů by rehabilitace měla být vždy individuálně nastavena potřebám dětského pacienta, adekvátně jeho věku, s definovaným cílem. Vyjma fyzioterapie do rehabilitační péče mimo jiné také spadá rehabilitace dechová a zajištění správného držení těla za pomoci zdravotních pomůcek [10].

Roli fyzioterapeuta můžeme rozdělit na dvě základní. K objektivizaci motorických schopností pacientů a tedy efektu podávané terapie využíváme zavedené fyzioterapeutické škály. Konkrétní škála musí být správně zvolena, aby odpovídala aktuálním motorickým dovednostem. Mezi ve světě četně používané škály se řadí např. pro ležící pacienty CHOP-INTEND nebo HINE, pro sedící HFMSE, RULM, MFM, pro chodící pak HFMSE, RULM či 6MWT [11]. Škály mají být vyhodnocovány uniformně pod vedením zkušeného vyškoleného fyzioterapeuta.

V samotné fyzioterapii se pak zaměřujeme na posílení svalstva, stabilizaci opěrného aparátu a tím zamezení ztráty dosažených motorických funkcí [10]. Mimo standardní pravidelnou fyzioterapeutickou péči jsou pro pacienty vhodné aktivity k posílení axiálního svalstva, jako jsou plavání a hipoterapie. Další důležitou součástí je prevence rozvoje a progrese svalových kontraktur. U hůře mobilních pacientů je důležité polohování a zajištění správné polohy v sedu či lehu, nejenom jako prevence progrese deformity hrudníku a končetin, ale i jako prevence vzniku dekubitů. Ve spolupráci s ergoterapeuty a dalšími specialisty je pak nutný výběr správných zdravotních pomůcek, jako jsou ortézy, dlahy, korzety, vertikalizační stojany, mechanické a elektrické vozíky a další.

Snížená svalová síla vede u pacientů k oslabení kašle a tedy omezenému očišťování dýchacích cest, což je rizikové pro rozvoj častých respiračních infekcí. Omezení funkce dechového svalstva může být podstatným faktorem při rozvoji deformity hrudníku jako je neurogenní skolióza. Indikace a volba dechové rehabilitace vychází z pravidelného vyhodnocení dechových funkcí [10]. Rehabilitace se skládá z dechových cvičení k posílení dýchacího svalstva a podpory očisty dýchacích cest. Vhodnou pomůckou je k tomu kašlací asistent, který pomáhá nejenom při respiračních infektech, ale lze ho využít v rámci prevence ochabnutí dýchacího svalstva, a to již u novorozenců a kojenců [12]. Nastavení kašlacího asistenta řídí dechový fyzioterapeut ve spolupráci s pneumologem.

Pneumologická péče

Evaluace plicních funkcí u dětí se skládá z pečlivého odběru anamnézy, vč. spánkové anamnézy a anamnézy respiračních infektů, klinického vyšetření a komplementárních metod. Zlatým standardem u dětí je spirometrie, vyšetření však často bývá omezeno nespoluprácí pacienta. To může být problémem při vyšetření menších dětí, dětí s kognitivním deficitem nebo neurovývojovými poruchami jako je např. autismus. Monitoraci nočních saturací využíváme jako spíše orientační kvantitativní metodu, a to i u nespolupracujících dětí. K přesnější objektivizaci plicních funkcí pak slouží specializovaná vyšetření jako kapnometrie a polysomnografie [13]. V případě patologických výsledků je pak na místě zvážit indikace neinvazivní, v pokročilých případech i invazivní plicní ventilace. Dětských pacientů se SMA s nutností asistované plicní ventilace však po zavedení kauzálních terapií výrazně ubyvá [14]. V prevenci je dětským pacientům doporučováno očkování proti respiračním agens, jako jsou RS viry, pneumokoky a sezónní chřipka. Při bakteriálních infekcích dýchacích cest je na místě racionální antibiotická terapie jako prevence vzniku antibiotické rezistence, především u pacientů s vysokým rizikem recidivy. Vzhledem k oslabení dýchacího svalstva pacientů se SMA je nutné dbát na šetrné a individuální nastavení celkové anestezie, před většími výkony je vždy nutná pneumologická evaluace schopnosti pacienta výkon podstoupit.

Ortopedická, spondylochirurgická a osteologická péče

V ortopedii je u dětských pacientů se SMA významná dvojí problematika, a to neurogenní skolióza a patologické postavení v kyčelních kloubech. Cílem ortopedické péče a samotných operací je v rámci multioborové spolupráce korekce deformit opěrného systému a zajištění správného držení těla, nejčastěji vsedě [15], případně vertikalizace dle možností.

Skolióza a její progrese by v rámci multidisciplinárního týmu měla být v pečlivém sledování dětského neurologa, spondylochirurga, rehabilitačního lékaře a fyzioterapeutů. I přes kauzální léčbu a stabilizaci onemocnění u pacientů k rozvoji a progresi neurogenní skoliózy dochází často [16]. Management skoliózy se skládá ze tří pomyslných stupňů. Rehabilitace se zaměřením na axiální svalstvo a dýchací svaly je nutná jako první opatření a měla by být zavedena již před jejím rozvojem. V případě progrese je pak metodou volby pasivní podpora hrudníku, individuálně vyrobeným měkkým či tvrdým korzetem a režimovými opatřeními. Třetí volbou je spondylochirurgická ope-

proLékaře.cz | 17.11.2026

rační léčba. Ta by měla být indikována až po vyhodnocení přínosů a rizik operace v rámci celého multidisciplinárního týmu a po komplexním přešetření celkového klinického stavu pacienta stran schopnosti operaci podstoupit, v některých případech při nedokončeném růstu i opakovaně. Přístup je vždy individuální. Dle věku pacienta a jeho očekávaného dalšího růstu se volí způsob korekce. V České republice se z naší klinické zkušenosti volí buď implementace rostoucích tyčí s nutností redistrakce, ve frekvenci většinou à 6 měsíců, nebo jednorázová operace, po které již růst nepokračuje. Operativa se v tomto směru vyvíjí, vznikají nové přístupy s cílem omezení invazivity a snížení četnosti nutných reoperací. Po výkonu dochází u pacientů ke změně biomechanických poměrů a redistribuci zatížení kyčelního kloubu, pooperačně tak může nově dojít např. ke vzniku koxalgií či změnám v postavení hlavice femuru vůči kyčelní jamce. Pacienti po spondylochirurgických operacích by tak měli být sledováni ortopedem i stran kyčlí a naopak, po operaci kyčlí by měly být pravidelně vyhodnoceny změny páteře.

U výkonů na kyčelních kloubech platí stejné pravidlo pečlivé evaluace rizik a přínosu dítěti. Výkony na kyčlích jsou indikovány u pacientů s cílem následné vertikalizace či zajištění správného sedu, případně jako paliativní zákrok ke zmírnění bolesti. Diskutována je nyní i preventivní operativa [17], avšak mezinárodní standardizované doporučení není toho času k dispozici.

Přínos operací kontraktur končetin je u dětských pacientů otazný, indikace je krajní možností v individuálních případech, pokud selže cílená rehabilitace a efekt ortotických pomůcek a plánované operace zajistí zlepšení pohybu pacienta [18].

Dětští pacienti se SMA mají vyšší riziko snížené kostní denzity, kompresivních zlomenin obratlů a periferních zlomenin [19], často jako důsledek hypomobility a hypovitaminózy D. U rizikových pacientů je vhodné pravidelné denzitometrické vyšetření (DEXA scan), sledování hladiny vitaminu D a dalších osteologických parametrů a kontroly rozvoje kompresivních fraktur obratlů RTG laterogramem páteře. Indikace antiresorpční terapie bisfosfonáty je pak na posouzení endokrinologa.

Management poruch polykání a gastroenterologická péče

V důsledku SMA může dojít k rozvoji poruchy polykání, jakožto komplexního procesu [20]. Pacienti mohou mít problém ve všech fázích polykání, ať už ve fázi orální, faryngeální či esofageální. Dle studie z roku 2012 až 36 % pacientů se SMA mělo před zavedením kauzálních terapií obtíže s polykáním, nejčastěji pacienti I. typu [21,22]. Monitorace příjmu potravy a polykání pacientů je potřebná, jelikož obtíže mohou vést k malnutrici, diskomfortu pacientů nebo k aspiračním pneumoniím [21,23]. U pacientů se SMA je nutné pravidelné odebírání podrobné anamnézy vč. cíleného dotazu na polykání, dysfagické obtíže, délku přijímání potravy a četnost respiračních infektů. K evaluaci polykacích funkcí u dětí využíváme FEES (flexible endoscopic evaluation of swallowing) a videofluoroskopické vyšetření ve spolupráci s logopedy a otorinolaryngology. Indikace vyšetření by měla být vždy uvážena, jelikož se jedná o invazivní vyšetření. Při poruše polykání je pak návrh dalšího postupu v dikci gastroenterologa a nutričního terapeuta. Prvotním cílem je úprava diety a konzistence stravy s dosažením dostatečného perorálního kalorického příjmu. Další, již invazivní možností výživy pacientů je zavedení PEG (perkutánní endoskopická gastrostomie), incidence poruch polykání a invazivního způsobu výživy však po zavedení kauzálních terapií také významně poklesla [24].

Dalšími přetrvávajícími gastrointestinálními obtížemi dětských pacientů přes kauzální léčbu jsou zácpa, opožděné vyprazdňování žaludku a gastroesofageální reflux, které se mohou často i v kombinaci s poruchou polykání podílet na malnutrici, neprospívání, poruchách růstu a na plicních komplikacích [25].

Kardiologie

Kardiální postižení je u dětských pacientů se SMA vzácné, u pacientů I. typu s jednou kopií genu *SMN2* byly popsány defekty septa síní a komor, u všech těchto pacientů došlo k velmi brzkému a těžkému nástupu onemocnění. U pacientů dlouhodobě sledovaných s těžkým postižením jsou popisovány sinusové bradykardie, pravděpodobně jako známka autonomní dysfunkce. U pacientů II. a III. typu je kardiální postižení ojedinělé, některé studie popsaly zvýšené riziko abnormality srdeční frekvence [26]. Konsenzus je však takový, že pacienti se SMA nemusí být primárně kardiologicky sledováni. Zvláštní skupinou jsou pacienti po podání intravenózní genové terapie, u kterých je vzhledem k výsledkům studií na myších modelech doporučeno pravidelné sledování kardiálních markerů (troponinů), které mohou být u pacientů po genové léčbě elevované, dle přehledové studie [26] z roku 2023 však nebyla u 101 pacientů kardiotoxicita klinicky pozorována. Pokud pacient užívá perorálně salbutamol, který díky podpoře nervosvalového přenosu, svalu a efektu na transkripci genu SMN2 může mít kladný efekt na motorické a dechové funkce [27], je pro riziko arytmií nutné kardiologické vyšetření před zahájením medikace a během užívání léku pokračovat v pravidelné dispenzarizaci, vč. opakovaných holterovských EKG monitorací.

Radiologie a EMG

Zobrazovací metody u dětských pacientů se SMA jsou neodmyslitelnou součástí diagnostiky a péče. RTG páteře v anteroposteriorní projekci využíváme k posouzení skoliotické křivky, laterogram páteře při podezření na kompresivní zlomeniny obratlů, RTG kyčlí ke zhodnocení postavení v kyčelních kloubech, denzitometrii (DEXA) při podezření na sníženou kostní denzitu. MR či UZ svalů a periferních nervů lze využít jako pomocné kvantitativně-kvalitativní metody v diagnostice a také jako markery progrese onemocnění. V případě obtížných intratékálních aplikací nusinersenu pomáhá CT navigovaná aplikace. MR mozku můžeme doplnit u pacientů s neurovývojovými odchylkami k vyloučení organicity či při podezření na jinou intrakraniální patologii.

Elektromyografie je nadále u dětských pacientů se SMA výtěžná, jako jedna z mála metod může objektivizovat progresi choroby ještě před rozvojem jasných klinických příznaků a lze také využít kvantitativně k objektivizaci vývoje změn na úrovni periferních nervů a svalů v čase [28].

Klinická genetika a genetické poradenství

Od primozáchytu onemocnění, u dětských pacientů toho času v naprosté většině novorozeneckým screeningem, úzce spolupracujeme s genetiky a diagnosticky spoléháme na molekulárně-genetické metody. Genetik se podílí na úvodních rozhovorech s rodinami pacientů a dle domluvy s rodinou doplňuje vyšetření přenašečství, eventuálně i suspektního onemocnění u dalších členů rodiny. Pokud rodina plánuje další dítě, využívá v případě zájmu genetického poradenství a metod asistované reprodukce.

Sociální a psychologická péče

Ačkoliv je v době kauzální terapie prognóza většiny dětských pacientů se SMA výrazně

proLékaře.cz | 17.11.2026

zlepšena, pacienti a jejich rodiny musí nadále věnovat významnou časovou dotaci zdravotní péči. To ovlivňuje jejich kvalitu života. Koordinace péče je stěžejní k pokusu o minimalizaci vystavení se kontaktu s nemocničním zařízením. V tom dopomáhá centralizace péče v rámci jednoho zařízení, samotnou organizaci pak může mít na starost koordinátor péče, případně zdravotní sestry.

Postupné získávání náhledu na onemocnění a odlišnost dětských pacientů od vrstevníků může být pro dítě psychickou zátěží. Pro rodiny je to pak péče o hendikepované dítě. Je potřeba časně takové pacienty a rodiny identifikovat a v případě potřeby jim doporučit či lépe zajistit péči psychologickou a sociální. Aktuálně je snaha začlenit péči psychologa do standardu péče, a to jak ve smyslu posouzení možných vývojových odchylek pacientů se SMA (sporná koincidence s autistickým spektrem, vývojovými dysfáziemi) či potřeby vyrovnání se s hendikepem [29]. Na pomoci, mimo zdravotní, se mohou podílet i pacientské organizace, v ČR je to pro pacienty se spinální svalovou atrofií např. organizace SMÁci [30].

Závěr

Kauzální léčba SMA zásadně změnila prognózu dětských pacientů a umožnila dosažení motorických funkcí i dlouhodobého přežití, které byly ještě před několika lety u mnoha pacientů nepředstavitelné. Přesto nelze SMA považovat za onemocnění vyléčené. Většina pacientů, zejména těch léčených po rozvoji klinických příznaků, bude nadále mít určitý neurologický deficit a je ohrožena rozvojem sekundárních komplikací postihujících pohybový aparát, respirační systém, výživu i psychosociální oblast.

Význam multidisciplinární péče se proto v éře kauzálních terapií nesnižuje, ale mění se její zaměření. Vedle prevence život ohrožujících komplikací je dnes hlavním cílem dlouhodobé zachování funkčních schopností, prevence muskuloskeletálních deformit, podpora maximální možné soběstačnosti a zajištění co nejlepší kvality života pacientů i jejich rodin. Nezbytnou součástí péče zůstává úzká spolupráce dětského neurologa s fyzioterapeuty, pneumology, ortopedy, spondylochirurgy, gastroenterology, klinickými genetiky, kardiology, radiology, psychology, sociálními pracovníky a dalšími odborníky.

S pokračujícím rozvojem novorozeneckého screeningu, časnou diagnostikou a dostupností kauzální léčby lze očekávat další proměnu a vznik nových fenotypů pacientů se SMA a nových klinických situací, které budou vyžadovat průběžnou aktualizaci doporučených postupů. Centralizace péče do specializovaných nervosvalových center, standardizované sledování pacientů a úzká mezioborová spolupráce budou i nadále představovat základní předpoklady pro dosažení co nejlepších dlouhodobých výsledků léčby.

Literatura

1. Tizzano EF. Treating neonatal spinal muscular atrophy: a 21st century success story? Early Hum Dev 2019; 138: 104851. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2019.104851.

2. Ramdas S, Servais L. New treatments in spinal muscular atrophy: an overview of currently available data. Expert Opin Pharmacother 2020; 21(3): 307–315. doi: 10.1080/14656566.2019.1704732.

3. Populační pilotní program screeningu spinální svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficience (SCID) u novorozenců. [online]. Dostupné z: https://nsc.uzis.cz/projekt/7-populacni-pilotni-program-screening-sma-scid/.

4. Novorozenecký laboratorní screening se dále rozrůstá – jeho součástí je nyní 20 onemocnění. [online]. Dostupné z: https://nsc.uzis.cz/news-detail/cs/160-novorozenecky-laboratorni-screening-rozsireni-sma-scid/.

5. Schwartz O, Kölbel H, Blaschek A et al. Spinal muscular atrophy – is newborn screening too late for children with two SMN2 copies? J Neuromuscul Dis 2022; 9(3): 389–396. doi: 10.3233/JND-220789.

6. Baranello G, Gorni K, Daigl M et al. Prognostic factors and treatment-effect modifiers in spinal muscular atrophy. Clin Pharmacol Ther 2021; 110(6): 1435–1454. doi: 10.1002/cpt.2247.

7. Deconinck N, Devos E. Risdiplam as an orphan drug treatment of spinal muscular atrophy in adults and children (2 months or older). Expert Opinion on Orphan Drugs 2022; 10(1): 65–72.

8. Ropars J, Peudenier S, Genot A et al. Multidisciplinary approach and psychosocial management of spinal muscular atrophy (SMA). Arch Pediatr 2020; 27(7S): 7S45–7S49. doi: 10.1016/S0929-693X(20)30277-3.

9. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F et al. 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. 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.

11. Pierzchlewicz K, Kępa I, Podogrodzki J et al. Spinal muscular atrophy: the use of functional motor scales in the era of disease-modifying treatment. Child Neurol Open 2021; 8: 2329048X211008725. doi: 10.1177/2329048X211008725.

12. Foti Randazzese S, Fenu G, Calogero C et al. Managing cough in pediatric neuromuscular disorders: lung function and care strategies. Children (Basel) 2025; 12(10): 1377. doi: 10.3390/children12101377.

13. Fauroux B, Griffon L, Amaddeo A et al. Respiratory management of children with spinal muscular atrophy (SMA). Arch Pediatr 2020; 27(7S): 7S29–7S34. doi: 10.1016/S0929-693X(20)30274-8.

14. Alajjuri MA, Abusamra R, Mundada V et al. Real-world data in children with spinal muscular atrophy type 1 on long-term ventilation receiving gene therapy: a prospective cohort study. Adv Respir Med 2024; 92(5): 338–347. doi: 10.3390/arm92050032.

15. Boulay C, Peltier E, Jouve JL et al. Functional and surgical treatments in patients with spinal muscular atrophy (SMA). Arch Pediatr 2020; 27(7S): 7S35–7S39. doi: 10.1016/S0929-693X(20)30275-X.

16. Ip HNH, Yu MKL, Wong WHS et al. Treatment of symptomatic spinal muscular atrophy with nusinersen: a prospective longitudinal study on scoliosis progression. J Neuromuscul Dis 2024; 11(2): 349–359. doi: 10.3233/JND-230077.

17. Vanegas MI, Baranello G, Norman-Taylor F et al. Hip displacement management in spinal muscular atrophy in the era of disease modifying therapies: a Delphi consensus study in the UK. EClinicalMedicine 2026; 95: 103872. doi: 10.1016/j.eclinm.2026.103872.

18. Oude Lansink ILB, Beelen A, Kruitwagen-van Reenen E et al. Dutch rehabilitation physicians' perspectives on contracture management in children with spinal muscular atrophy: challenges in a changing landscape. Front Neurol 2025; 16: 1670391. doi: 10.3389/fneur.2025.1670391.

19. Tung JY, Chow TK, Wai M et al. Bone health status of children with spinal muscular atrophy. J Bone Metab 2023; 30(4): 319–327. doi: 10.11005/jbm.2023.30.4.319.

20. Costa MMB. Neural control of swallowing. Arq Gastroenterol 2018; 55(Suppl 1): 61–75. doi: 10.1590/S0004-2803.201800000-45.

21. Chen YS, Shih HH, Chen TH et al. Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. J Pediatr 2012; 160(3): 447–451.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2011.08.016.

22. Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. Lancet 2008; 371(9630): 2120–2133. doi: 10.1016/S0140-6736(08)60921-6.

23. van der Heul AMB, Wijngaarde CA, Wadman RI et al. Bulbar problems self-reported by children and adults with spinal muscular atrophy. J Neuromuscul Dis 2019; 6(3): 361–368. doi: 10.3233/JND-190379.

24. Pane M, Stanca G, Coratti G et al. Prognostic factors for tube feeding in type I SMA patients treated with disease-modifying therapies: a cohort study. Eur J Pediatr 2024; 183(11): 4735–4745. doi: 10.1007/s00431-024-05735-9.

25. Dipasquale V, Morello R, Romano C. Gastrointestinal and nutritional care in pediatric neuromuscular disorders. World J Clin Pediatr 2023; 12(4): 197–204. doi: 10.5409/wjcp.v12.i4.197.

26. Chand DH, Sun R, Diab KA et al. Review of cardiac safety in onasemnogene abeparvovec gene replacement therapy: translation from preclinical to clinical findings. Gene Ther 2023; 30(9): 685–697. doi: 10.1038/s41434-023-00401-5.

27. Feng Y, Jin J, Chen T et al. Efficacy and safety of salbutamol in treatment of children with later-onset spinal muscular atrophy. Zhejiang Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban 2023; 52(6): 714–720. doi: 10.3724/zdxbyxb-2023-0463.

28. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. Muscle Nerve 2015; 51(2): 157–167. doi: 10.1002/mus.24497.

29. Buchignani B, Coratti G, Cutrì C et al. Neurodevelopmental and mental disorders in children with type I and presymptomatic spinal muscular atrophy. Sci Rep 2025; 15(1): 26984. doi: 10.1038/s41598-025-12484-8.

30. Smáci. [online]. Dostupné z: https://smaci.cz/cs/.