proLékaře.cz | 17.11.2026

doi: 10.48095/cccsnn2026S11

Léčba spinální svalové atrofie u dospělých – zkušenosti s inovativní terapií v klinické praxi

Treatment of Spinal muscular atrophy in adults – experience with innovative therapies in clinical practice

Souhrn

Péče o dospělé pacienty se spinální svalovou atrofií (SMA) se v posledním desetiletí podstatně změnila. Zavedení terapií ovlivňujících průběh nemoci umožnilo posun od výlučně podpůrné péče směrem k aktivní léčbě kombinované se strukturovanou multidisciplinární péčí. Cílem tohoto narativního přehledu je shrnout možnosti chorobu modifikující léčby dospělých s 5q SMA, zkušenosti z české klinické praxe a význam dat z běžné klinické péče. U dospělých pacientů, kteří často trpí dlouhodobým onemocněním spolu s pokročilými sekundárními komplikacemi, musí být léčebné cíle realistické. Stabilizace motorických a respiračních funkcí, zachování funkce horních končetin a udržení samostatnosti představují klinicky významné výsledky. V ČR se podařilo systematizovat péči o dospělé pacienty se SMA díky stanovení kritérií pro zahájení a pokračování léčby, úhradovým kritériím a dále díky soustředění péče do specializovaných neuromuskulárních center. Ve srovnání s ostatními středoevropskými zeměmi je český systém relativně strukturovaný. Pro všeobecné neurology je klíčovým výstupem sdělení, že u každého dospělého pacienta s geneticky potvrzenou SMA typu 5q by mělo být zváženo jeho odeslání do neuromuskulárního centra, a to i v pokročilých stádiích onemocnění.

Abstract

The care of adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) has changed substantially over the last decade. The introduction of disease-modifying therapies has shifted the field from exclusively supportive management towards active treatment combined with structured multidisciplinary follow-up. This narrative review aims to summarize disease-modifying treatment options for adults with 5q SMA, experience from Czech clinical practice, and the relevance of real-world evidence. In adult patients, who often have long-standing disease and fixed secondary complications, treatment goals must be realistic. Stabilizing motor and respiratory functions, preserving upper limb function, and maintaining independence represent clinically significant outcomes. In the Czech Republic, care for adult patients with SMA has been successfully systematized through the establishment of criteria for initiating and continuing treatment, reimbursement criteria, and the concentration of care in specialized neuromuscular centers. Compared with other Central European countries, the Czech system is relatively structured. For general neurologists, the key takeaway is that every adult patient with genetically confirmed type 5q SMA should be considered for referral to a neuromuscular center, even in advanced stages of the disease.

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. Baumgartner

Neurologická klinika
2. LF UK a FNMH – Motol, Praha

✉
MUDr. Daniel Baumgartner, Ph.D.
Neurologická klinika
2. LF UK a FNMH – Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail:
daniel.baumgartner@fnmotol.cz

Přijato k recenzi: 24. 8. 2026
Přijato do tisku: 5. 10. 2026

Klíčová slova

spinální svalová atrofie – dospělí pacienti – nusinersen – risdiplam – neuromuskulární centra – data z reálné klinické praxe – chorobu modifikující léčba – funkční hodnocení

Key words

spinal muscular atrophy – adult patients – nusinersen – risdiplam – neuromuscular centres – real-world data – disease-modifying therapy – functional assesment

Úvod

Dlouho zažitý pohled na spinální svalovou atrofii (SMA) jako převážně dětského, závažného nervosvalového onemocnění s možností pouze symptomatické léčby se v průběhu poslední dekády významně změnil. Dospělí tvoří odhadem přibližně polovinu populace pacientů se SMA [1] – jednak se díky postupnému zlepšování podpůrné a symptomatické péče zhruba od 90. let minulého století dožívají dospělosti i pacienti s nejtěžšími formami onemocnění [2]; zároveň se díky novým terapeutickým možnostem setkáváme s dříve méně viditelnou skupinou dospělých pacientů s mírnějšími formami onemocnění.

proLékaře.cz | 17.11.2026

Patofyziologickým podkladem 5q SMA je nedostatečná tvorba SMN proteinu, která vede k progresivnímu poškozování a finálně zániku spinálních alfa-motoneuronů. Všechny léky, modifikující průběh choroby (disease-modifying therapy; DMT) proto různými mechanizmy cílí na zvýšení dostupnosti funkčního SMN proteinu. Nusinersen je intratekálně podávaný antisense oligonukleotid, risdiplam je perorální modulátor sestřihu SMN2 a onasemnogen abeparvovek je genová substituční terapie na bázi rekombinantního virového vektoru (AAV9). Z pohledu léčby dospělých pacientů v ČR představují hlavní terapeutickou modalitu nusinersen a risdiplam [3,4].

Cíl a způsob zpracování přehledu

Cílem sdělení je podat stručný praktický přehled chorobu modifikující léčby dospělých pacientů s 5q SMA, popsat organizaci péče v ČR a zasadit české zkušenosti do kontextu současných dat z běžné klinické praxe. Text je koncipován jako narativní přehled. Výběr podkladů byl zaměřen především na recenzované studie u dospělých pacientů, dlouhodobá real-world data a relevantní české úhradové, resp. registrační dokumenty; nejde o systematický přehled ani o přímé srovnání účinnosti jednotlivých DMT.

Od symptomatické péče k lékům modifikujícím průběh choroby

V ČR byl důležitým mezníkem rok 2020, kdy byla postupně zahájena léčba dospělých pacientů s 5q SMA přípravkem Spinraza (nusinersen) ve čtyřech Neuromuskulárních centrech: FN Motol a Homolka a Fakultní Thomayerova nemocnice v Praze a dále ve FN Brno a FN Ostrava. Neuromuskulární sekce ČNS po dohodě s plátci péče definovala kritéria pro zařazení a pokračování léčby [4,]. Ve stejném období byl v ČR ještě před evropskou registrací a standardní úhradou zpřístupněn vybraným pacientům risdiplam v rámci programu časného přístupu [5]. Dalším zásadním krokem bylo rozhodnutí Ministerstva zdravotnictví z roku 2022 o úhradě přípravku Spinraza z veřejného zdravotního pojištění, které kauzální léčbu označilo za postup, zásadně doplňující dosavadní multioborovou symptomatickou péči; následně byly stanoveny take podmínky úhrady risdiplamu [6,7].

Podmínkou léčby je molekulárně genetický průkaz delece genu *SMN1* a současně průkaz minimálně dvou kopií genu *SMN2*; dále poté vstupní zhodnocení funkčního stavu pomocí motorických škál Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSE); resp. pro pacienty s těžším deficitem Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP-Intend), Revised Upper Limb Module (RULM), případně six-minute walk test (6MWT) (u chodících pacientů), a také vyšetření respiračních funkcí (usilovná vitální kapacita [forced vital capacity; FVC]) – a to na začátku léčby a poté v pravidelných intervalech. Zároveň jsou definovány situace, kdy léčba nemá být zahájena nebo má být ukončena – např. při úplné ztrátě hybnosti s nutností 24h umělé plicní ventilace, nespolupráci nebo progresi interpretované jako rezistence na léčbu.

Tato kritéria dobře ukazují, že moderní léčba SMA u dospělých představuje dlouhodobý proces. Zároveň lze konstatovat, že spolu s novými léky se do značné míry změnil i způsob uvažování o pacientovi. Léčený pacient musí být pravidelně vyšetřován, aby mohl být objektivizován jeho funkční stav. Zároveň je potřeba, předem nastavit realistický léčebný cíl. U dospělých pacientů s dlouholetým trváním nemoci a řadou sekundárních komplikací (např. skolióza, kontraktury, respirační insuficience) nebo výraznou závislostí na asistenci nelze očekávat „vyléčení" ve smyslu návratu ztracených funkcí. Na druhou stranu, stabilizace a udržení hybnosti horních končetin, umožňující např. ovládat vozík, pracovat s telefonem či počítačem, nebo se samostatně najíst představují pro pacienta často velmi zásadní klinický benefit. Neméně důležité pak může být např. oddálení zhoršení respiračních funkcí a nutnosti ventilační podpory.

Co ukazuje klinická praxe u dospělých

Přirozený průběh SMA je i v dospělosti spojen s pozvolným poklesem motorické a respirační výkonnosti, jehož rychlost se liší podle fenotypu, výchozího funkčního stavu a použité hodnoticí škály [2,8]. V tomto kontextu je dlouhodobá stabilizace klinicky relevantním výsledkem, i když nedojde k bodovému zlepšení.

Real-world studie s nusinersenem u dospělých ukazují, že část pacientů dosáhne zlepšení motorických škál, zatímco u dalších je hlavním efektem stabilizace dosud zachovaných funkcí. Tento obraz popsaly německé, italské, polské i španělské multicentrické kohorty; rozsah odpovědi se lišil podle tíže a délky onemocnění i podle použité škály [9–12]. Aktuální systematický přehled a metaanalýza tato pozorování podporují, současně však upozorňují na heterogenitu studií a absenci randomizovaných dat u starších dospělých [13].

Česká a slovenská multicentrická studie hodnotící 59 dospělých pacientů, léčených risdiplamem, sledovala vývoj na škálách RULM, HFMSE a FVC po dobu až 36 měsíců léčby. Soubor zahrnoval převážně pacienty s těžším deficitem (nechodící, na vozíku, 90,6 %); během sledování žádný pacient neztratil klíčovou motorickou dovednost, u některých se hodnota na škále RULM v prvních měsících zlepšila a dále zůstala stabilní, žádný pacient nezahájil ventilační podporu [14]. Další dlouhodobá data s risdiplamem, vč. studie JEWELFISH a real-world souborů dospělých, rovněž ukazují především stabilizaci motorických a respiračních funkcí, přičemž individuální odpověď zůstává variabilní [15–17].

Tyto výsledky je třeba interpretovat s přiměřenou opatrností, protože real-world data nemohou nahradit randomizovanou kontrolovanou studii. Na druhou stranu ale ukazují, že i u dospělých pacientů s pokročilým postižením může mít aktivní léčba smysl, pokud jsou stanoveny adekvátní cíle. Důležitá není pouze absolutní změna bodů na konkrétní škále, ale rovněž aspekt, zda pacient neztrácí dosud zachované motorické funkce.

Je důležité zdůraznit, že moderní terapie nenahrazuje podpůrnou péči; bez rehabilitace, respirační fyzioterapie a nutriční podpory zůstává její účinek omezený. Žádné dostupné léčivo nedokáže restituovat zaniklé motoneurony a multioborová symptomatická léčba zůstává nadále dalším základním pilířem léčby SMA [3].

Dále je důležité vyzdvihnout roli registru REaDY-SMA, jehož cílem je podpora sledování průběhu léčby (a tedy právě sběr real-world dat), zapojení pacientů do studií a kompatibilita s mezinárodními registry, jako např. TREAT-NMD [18]. Data k červnu 2026 ukazují, že v ČR máme registrováno 181 dospělých pacientů s SMA, z nichž většina je léčena jedním ze dvou přípravků (risdiplam, nusinersen) [18].

Budoucí podobu dospělé SMA populace zásadně ovlivní novorozenecký screening. V ČR probíhal pilotní screening SMA v letech 2022–2023 a od 1. 1. 2024 se stal standardní součástí novorozeneckého screeningu. Do dospělosti tak budou postupně přicházet pacienti diagnostikovaní a léčení výrazně dříve, s jiným funkčním profilem a jinými očekáváními než dnešní dospělí pacienti [19].

proLékaře.cz | 17.11.2026

Česká republika ve středoevropském kontextu

Situace napříč Evropou je stále značně heterogenní: rozdíly se týkají dostupnosti léčby, center, multidisciplinární péče i podpůrných služeb [1]. ČR má relativně strukturovaný model: léčba dospělých byla nastavena přes specializovaná centra, jsou definována úhradová kritéria a existuje registr nemocných. Co se týče např. Polska, zde byla DMT léčiva postupně zaváděna od roku 2019. Léčiva jsou hrazena Národním zdravotním fondem, přičemž léčba probíhá ve 36 nemocnicích a zahrnuje (při započtení dětských pacientů) všechny tři schválené léky pro SMA [11]. Situace na Slovensku je na praktické rovině blízká situaci v ČR, jak ostatně ukazují data dospělých pacientů z registru ReadDY-SMA [18]. U Maďarska a dalších zemí regionu ukazují veřejně dostupné zdroje proměnlivou a často administrativně složitou dostupnost léčby; přesnější posouzení vždy vyžaduje aktuální znalost národních úhradových podmínek.

Závěr

Léčba dospělých SMA pacientů prošla v posledních letech zásadní změnou. Z onemocnění, u něhož byla péče zaměřena téměř výhradně na zvládání komplikací, se stala diagnóza s možností aktivní terapie. Tato změna však neznamená jednoduché nahrazení podpůrné péče farmakoterapií. Skutečný přínos moderní léčby vzniká až kombinací kauzálního léku, multidisciplinární péče, pravidelného funkčního hodnocení a realistické komunikace s pacientem.

Pro ambulantního neurologa je klíčové, nepodceňovat dospělé pacienty se SMA jako terapeuticky uzavřenou skupinu. I stabilizace může být u dlouhodobě nemocného pacienta klinicky významným výsledkem. Zachování hybnosti horních končetin a z toho vyplývajících funkčních dovedností, resp. udržení stabilní síly respiračních svalů může znamenat zásadní rozdíl v kvalitě života pacienta i jeho pečujících. Stabilizace stavu přitom představuje u dospělého pacienta nejrealističtější léčebný cíl. Je-li genetická diagnóza ověřena, pacient by měl být včas odeslán do příslušného neuromuskulárního centra.

Seznam zkratek

6MWT – six-minute walk test; AAV9 – adeno-associated virus serotype 9; CHOP-INTEND – Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders; DMT – disease-modifying therapy, léčba modifikující průběh choroby; EAP – Early Access Program, program časného přístupu; FVC – forced vital capacity, usilovná vitální kapacita; HFMSE – Hammersmith Functional Motor Scale Expanded; RULM – Revised Upper Limb Module; SMA – spinální svalová atrofie; SMN – survival motor neuron.

Literatura

1. SMA Europe. OdySMA: benchmarking care for adults living with SMA. [online]. Available from: https://odysma.sma-europe.eu/adult-care.

2. Mannaa MM, Kalra M, Wong B et al. Survival probabilities of patients with childhood spinal muscular atrophy. J Clin Neuromuscul Dis 2009; 10(3): 85–89. doi: 10.1097/CND.0b013e318190310f.

3. Haberlová J. Léčba spinální svalové atrofie. Cesk Slov Neurol N 2020; 83/116(Suppl 2): 21–23. doi: 10.48095/cccsnn20202S21.

4. Voháňka S. Léčba dospělých s 5q SMA v České republice. Cesk Slov Neurol N 2020; 83/116(Suppl 2): 5. doi: 10.48095/cccsnn20202S5.

5. Ministerstvo zdravotnictví České republiky. Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky. Částka 11, ročník 2020.

6. Ministerstvo zdravotnictví České republiky. Skvělá zpráva pro pacienty se spinální svalovou atrofií. Lék Spinraza bude nově hrazený ze zdravotního pojištění. 24. 8. 2022. [online]. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/tiskove-centrum-mz/skvela-zprava-pro-pacienty-se-spinalni-svalovou-atrofii-lek-spinraza-bude-nove-hrazeny-ze-zdravotniho-pojisteni/.

7. Ministerstvo zdravotnictví České republiky. Závazné stanovisko LPVO EVRYSDI, sp. zn. SUKLS212173/2022. 2023. [online]. Dostupné z: https://ppo.mzcr.cz/.

8. Annoussamy M, Seferian AM, Daron A et al. Natural history of type 2 and 3 spinal muscular atrophy: 2-year NatHis-SMA study. Ann Clin Transl Neurol 2021; 8(2): 359–373. doi: 10.1002/acn3.51281.

9. Hagenacker T, Wurster CD, Günther R et al. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. Lancet Neurol 2020; 19(4): 317–325. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30037-5.

10. Maggi L, Bello L, Bonanno S et al. Nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2020; 91(11): 1166–1174. doi: 10.1136/jnnp-2020-323822.

11. Łusakowska A, Wójcik A, Frączek A et al. Long-term nusinersen treatment across a wide spectrum of spinal muscular atrophy severity: a real-world experience. Orphanet J Rare Dis 2023; 18: 230. doi: 10.1186/s13023-023-02769-4.

12. Vázquez-Costa JF, Povedano M, Nascimento-Osorio AE et al. Nusinersen in adult patients with 5q spinal muscular atrophy: a multicenter observational cohorts' study. Eur J Neurol 2022; 29(11): 3337–3346. doi: 10.1111/ene.15501.

13. Hagenacker T, Maggi L, Coratti G, et al. Effectiveness of nusinersen in adolescents and adults with spinal muscular atrophy: systematic review and meta-analysis. Neurol Ther 2024; 13: 1483–1504. doi: 10.1007/s40120-024-00653-2.

14. Parmova O, Prasil K, Mokra L et al. A real-world, multicentre, epidemiological study in Czech and Slovak adults with spinal muscular atrophy treated with risdiplam. Sci Rep 2026; 16: 7549. doi: 10.1038/s41598-026-37462-6.

15. Chiriboga CA, Bruno C, Duong T et al. JEWELFISH: 24-month results from an open-label study in non-treatment-naive patients with SMA receiving treatment with risdiplam. J Neurol 2024; 271: 4871–4884. doi: 10.1007/s00415-024-12318-z.

16. Oskoui M, Day JW, Deconinck N et al. Two-year efficacy and safety of risdiplam in patients with type 2 or non-ambulant type 3 spinal muscular atrophy. J Neurol 2023; 270(5): 2531–2546. doi: 10.1007/s00415-023-11560-1.

17. Leonardis L, Pukšič Šimek P, Kadenšek S et al. Risdiplam treatment in adults with spinal muscular atrophy: a single-center, real-world study. BMC Neurol 2026; 26: 491. doi: 10.1186/s12883-026-04999-y.

18. REaDY – REgistr svalových dystrofií. Úvod. [online]. Dostupné z: https://ready.registry.cz/.

19. Národní screeningové centrum ÚZIS ČR. Novorozenecký laboratorní screening se dále rozrůstá – jeho součástí je nyní 20 onemocnění. 10. 1. 2024. [online]. Dostupné z: https://nsc.uzis.cz/news-detail/cs/160-novorozenecky-laboratorni-screening-rozsireni-sma-scid/.