

## Spinálne svalové (muskulárne) atrofie (SMA)

### Definícia a príčina vzniku.

Je to skupina geneticky podmienených ochorení s autozómovo recesívnou dedičnosťou. Začínajú sa v dojčenskom veku, alebo vo včasnom detstve, postihujú rovnako často obe pohlavia. Ochorenie sa vyskytuje s incidenciou 1:10 000 až 1:25 000.

Rozoznávajú sa tri formy SMA:

1. infantilná akútna (SMA 1. typu - Werdnig-Hoffmannova)
2. intermediárna (SMA 2. typu)
3. juvenilná (SMA 3. typu - Kugelberg-Wellanderovej)

Približne jedna štvrtina prípadov SMA pripadá na 1. typ, asi jedna polovica na 2. typ a zvyšok na 3. typ.

Všetky tri formy SMA sú spôsobené mutáciou toho istého génu - survival motor neuron gén (SMN1), lokalizovaného na 5. chromozóme. Podkladom ochorenia je strata motorických buniek predných rohov miechy v celej jej dĺžke a taktiež motorických buniek mozgového kmeňa.

### Klinický obraz.

Klinicky sa SMA vyznačuje progresívnym znížením svalovej sily a spontánnej hybnosti. Príznaky sú vyznačené symetricky, najviac na proximálnych svaloch končatín (svaly ramenného a panvového pletenca), tiež sú postihnuté svaly šije, trupu a hrudníka. Relatívne sú zachované malé pohyby drobných svalov rúk a nôh. Postihnuté svaly podliehajú atrofii, ktorá sa s postupom ochorenia zväčšuje a objavujú sa viditeľné fascikulácie (mimovoľné drobné svalové záškľby). Postihnutie bulbárnych svalov, zodpovedných za satie, hltanie a tvorbu reči, začína byť zjavné v priebehu postupujúceho ochorenia. Klinicky sa prejaví atrofiou a fascikuláciami jazyka, tichým hlasom a slabým plačom, ťažkosťami pri prehĺtaní. Bránica je väčšinou ušetrená až do neskorého štádia ochorenia. Myokard a hladká svalovina sú obyčajne intaktné. Šlachovookosticové reflexy sú takmer vždy výrazne znížené, častejšie nevýbavné. Nebývajú sfinkterové, ani senzorické poruchy. Intelekt detí je intaktný.

Vek manifestácie prvých klinických príznakov závisí od typu ochorenia. Symptómy SMA 1. typu sa objavujú už pred 6. mesiacom života, ich začiatok býva náhly a priebeh ochorenia je rýchly. Deti, ktoré sa už rodia ťažko hypotonické (floppy baby), zriedkavo prežijú prvý rok života. Pomalšia je progresia ochorenia u pacientov, u ktorých sa slabosť prejaví až postnatálne, u niektorých môže byť zaznamenané aj prechodné zlepšenie stavu. Avšak pre extrémnu axiálnu slabosť deti nie sú schopné ani samostatného sedu. Vo väčšine prípadov ochorenie končí fatálne do 3. roka života, spravidla na komplikácie respiračnej infekcie. Deti s SMA 2. typu sa v prvých 6. mesiacoch vyvíjajú normálne, ale do 18. mesiaca života sa zaznamená zastavenie motorického vývinu. Ochorenie má menej malígny priebeh. Pacienti sú schopní sedieť, ale obyčajne nedosiahnu štádium samostatného postoja a chôdze. SMA 3. typu má miernejší priebeh. Svalová slabosť sa rozvíja po 18. mesiaci života, postihnutí prežívajú do dospelosti.

**Diagnostika.**

Diagnóza ochorenia sa stanoví na základe klinického obrazu a paraklinických vyšetrení. Biochemické vyšetrenia nie sú pre diagnózu významné, v niektorých prípadoch býva zaznamenaná zvýšená sérová CK. EMG vyšetrenie s nálezom denervačných zmien a patologicky zmenených akčných potenciálov zo svalov potvrdí postihnutie periférneho motorického neurónu. Svalová biopsia vykazuje klasický korelát denervačnej atrofie svalových vlákien. Pri dostupnosti genetických testov však biopsia stráca svoje opodstatnenie. Diagnózu definitívne potvrdí molekulovo genetické vyšetrenie z krvi, a to dôkazom delécie exónov 7 a 8 v SMN1 géne.

**Liečba.**

Liečba SMA je čisto symptomatická a nedokáže zvrátiť priebeh ochorenia. Opiera sa o rehabilitáciu s cieľom posilniť doteraz funkčné svaly, udržať pohyblivosť kĺbov a zabrániť skorému vzniku kontraktúr a kyfaskoliózy. Dôležitá je prevencia a dôsledné preliečovanie respiračných infekcií. V praxi sa potvrdil určitý priaznivý efekt valproátu, odporúča sa aj 4-fenylbutyrát na spomalenie progresie ochorenia.

MUDr. Roman Mego