

SPINÁLNA MUSKULÁRNA ATROFIA

- Je autozomálne recesívne dedičné ochorenie charakterizované progresívnou degeneráciou dolných motoneurónov v predných miechových rohoch.
- Molekulárno-genetickou podstatou je homozygotná mutácia v géne SMN1 (survival of motor neuron).



Vyskytuje sa približne u **1 z 10 000** živonarodených detí¹



Približne **1 z 54 ĽUDÍ** je nositeľom tejto genetickej mutácie⁴

Novartis Slovakia s.r.o.
Žižkova 22B, 811 02 Bratislava
Tel.: +421 2 5070 6111 / www.novartis.sk

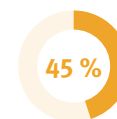
KLASIFIKÁCIA SMA^{2,3}

Na základe závažnosti klinických príznakov, veku manifestácie ochorenia, rýchlosti progresie ochorenia a prognózy rozlišujeme:

	Vek nástupu ťažkostí	Výskyt
SMA typ 0	prenatálne/pôrod	< 5 %
SMA typ I (Werdnig-Hoffmanova choroba)	0 – 6 mesiac	≈ 45 %
SMA typ II (Dubowitzova choroba)	6 – 18 mesiac	≈ 20 %
SMA typ III (Kugelberg-Walanderova choroba)	> 18 mesiac	≈ 30 %
SMA typ IV	> 21 rok	< 5 %



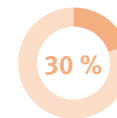
SMA TYP 0



SMA TYP I



SMA TYP II



SMA TYP III



SMA TYP IV

PREJAVY OCHORENIA⁵

- Progredujúca slabosť priechne pruhovaného svalstva
- Šlachovo-okosticová areflexia
- Hypotónia svalstva
- Atrofia svalov
- Fascikulácie

1. National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal Muscular Atrophy. <http://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/>. Accessed October 9, 2018. 2. Arnold WD, Kassari D, Kissel JT: Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. Muscle Nerve. 2015; 51(2): 157 – 67. 3. Ross F, Kwon JM: Spinal Muscular Atrophy: Past, Present, and Future NeoReviews. 2019; 20(8): e437 – e451. 4. Mendell JR, et al: Single-Dose Gene Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. New Eng J Med. 2017; 377(18):1713 – 1722. 5. Martinka M, Špalek P: Spinálne muskulárne atrofie. Neurológia 2019; 14(1): 25 – 29.