

# SPINÁLNA MUSKULÁRNA ATROFIA

SPINÁLNA MUSKULÁRNA ATROFIA (SMA) Spinálna muskulárna atrofia (SMA) je zriedkavá genetická dedičná nervovo-svalová choroba, ktorá postihuje vôľou ovládané, kostrové svaly. Ročne sa u nás narodí 3 až 5 detí so SMA. Na Slovensku žije 60 až 80 pacientov s SMA. Mnohé z nich sa liečia.

## NAJČASTEJŠIE PREJAVY SMA



svalová slabosť – svaly chrbta, dýchacie svaly, prehítačie svaly, ...



infekcie dýchacích ciest, zápal pľúc až zlyhanie pľúc



ortopedické komplikácie – rednutie kostí, skrivenie chrbtice



problémy s prehítaním a jedením, riziko podvýživy

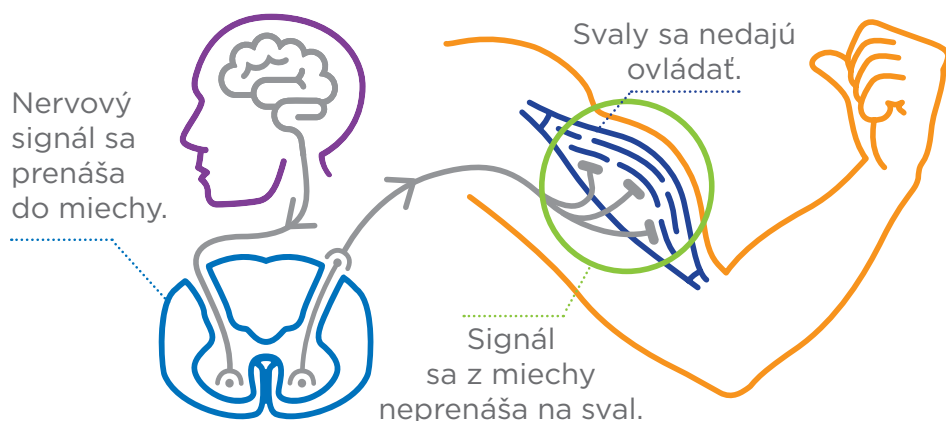


postupná strata pohybových schopností – lezenia a chodenia



zlyhanie srdcovo-cievneho systému

## POSTUPNÁ STRATA PRENOSU SIGNÁLU NA SVALY



## 4 FORMY SMA

**SMA 1** – Vyskytuje sa **najčastejšie**. Tvorí približne 45 % všetkých typov SMA a prejaví sa do niekoľkých týždňov od narodenia dieťaťa. Deti nedokážu zdvihnúť hlavu a pohybovo sa ďalej nevyvíjajú. Bez liečby sa zriedkakedy dožijú 2. rokov.

**SMA 2** – Prejaví sa **do 18. mesiacov** veku dieťaťa. Deti s SMA 2 dokážu sedieť, plaziť sa, ale **nedokážu chodiť**.

**SMA 3** – Prejaví sa po **18. mesiacoch** veku dieťaťa. Pacienti so SMA 3 vedú sedieť, stáť aj chodiť. Časom, ako im slabnú svaly, však môžu o tieto pohybové schopnosti **prísť**.

**SMA 4** – Prejaví sa až po **21. roku** života. Tvorí menej ako 5 % všetkých typov SMA. Prejavy sú mierne. Postupne sa zhoršujú pohybové schopnosti ako aj schopnosť samostatnej chôdze.

## VÝSKYT OCHORENIA

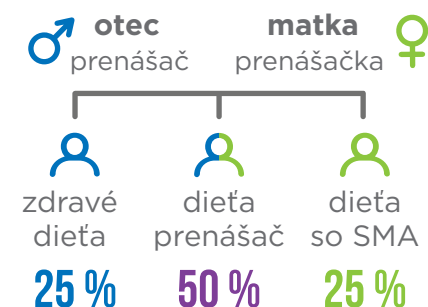


**1 z 11 000**

**ŽIVONARODENÝCH DETÍ**

má diagnostikovanú SMA.

## AKO SA DEDÍ SMA?



## LIEČBA SMA



SMA je liečiteľná choroba. Na rôzne formy SMA existujú viaceré liečebné možnosti. Každá pôsobí iným mechanizmom, ale všetky **ovplyvňujú gén**. O vhodnej liečbe SMA rozhodne lekár na základe zhodnotenia celkového zdravotného stavu a výsledkov **genetických vyšetrení**.

## DIAGNOSTIKA SMA



Pri najzávažnejších formách majú lekári podozrenie na SMA **hneď pri narodení**. Pri menej výrazných prejavoch si príznaky všimnú najmä rodičia. Na definitívne potvrdenie diagnózy je potrebné vykonať molekulárno-genetické vyšetrenie.

Číslo diagnózy MKCH 10: **G12.1**



Slovenská  
Aliancia  
Zriedkavých  
Chorôb

[www.sazch.sk](http://www.sazch.sk)

**1 z 52**  
**NÁRODNÝCH**  
**ALIANCIÍ**



**10**  
**ROKOV**  
spolupráce  
s pacientami  
a odborníkmi



[www.omdvrs.sk](http://www.omdvrs.sk)

Organizácia  
muskulárnych  
dystrofiíkov  
v SR  
**A 23**  
**ORGANIZÁCIÍ**  
vytvára SAZCh