

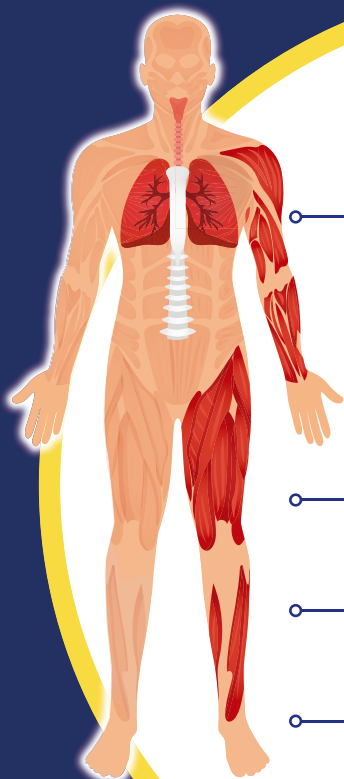
SMA JE LÉČITELNÉ ONEMOCNĚNÍ

SMA – SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE

je progresivní neuromuskulární onemocnění. Pacienti zaznamenávají postupnou ztrátu motorických funkcí až do bodu, kdy nejsou schopni vykonávat ani jednoduché úkony.^{1, 2, 3} Existuje možnost léčby nejen pro dětské, ale i pro dospělé pacienty.

MÁTE U SVÉHO PACIENTA PODEZŘENÍ NA SMA?

Jste si jisti, že pacienti se svalovými obtížemi, kteří byli diagnostikováni před možností genetického vyšetření, jsou vedeni pod správnou diagnózou?



HLAVNÍ MOTORICKÉ SYMPTOMY^{1, 4}

- Symetrická slabost svalů, obvykle proximálních, zejména svalů kyčlí a ramen
- Úbytek svalů a svalové křeče
- Funkční zhoršení, včetně neschopnosti běžet, změny chůze, potíže se vstáváním ze země a chůzí do schodů
- Potíže se zvednutím paží nad hlavu (hypotonie)
- Třes rukou
- Fascikulace jazyka (svalové záškuby)

KOSTNÍ SYMPTOMY^{1, 4}

- Skeletální deformity (skolióza a dislokace kyčle)
- Kontrakturny kloubů

RESPIRAČNÍ SYMPTOMY^{1, 3}

- Snížená schopnost dýchat

CELKOVÉ SYMPTOMY^{1, 3}

- Únava
- Epizodická slabost

Možnost genetického vyšetření i léčby SMA je možná v jednom z následujících neuromuskulárních center schválených pro léčbu dospělých SMA pacientů:

- **FN Brno** – Neurologická klinika
- **FN Motol** – Neurologická klinika
- **FN Ostrava** – Neurologická klinika
- **Fakultní Thomayerova nemocnice** – Neurologická klinika

Reference: 1. Lunn MR, Wang CH. Lancet 2008;371:2120-2133. 2. Kaufmann P, McDermott MP, Darras BT, et al. Neurology. 2012;79(18):1889-1897. 3. Rouault F, Christie-Brown V, Broekgaarden R, et al. Neuromuscul Disord. 2017;27(5):428-438. 4. Paradis AD, Wassel CL, Dreyfus J, et al. Poster P206 presented at MDA 2019; Orlando, Florida, USA.