

# SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

Spinální muskulární atrofie (SMA) postihuje přibližně...



**1 z 11 000**

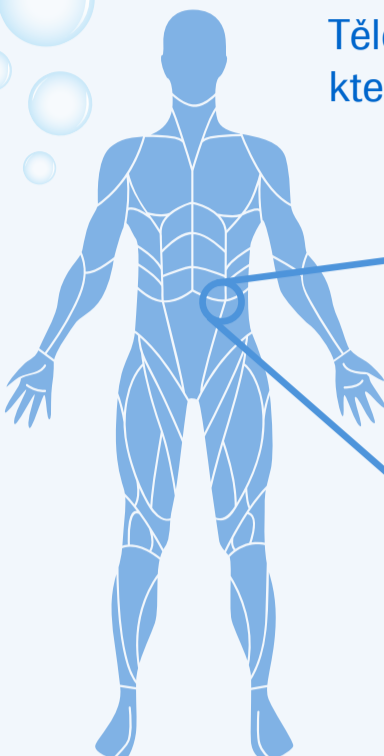
živě narozených dětí na celém světě.<sup>1</sup>

Obvykle je diagnostikována v dětství a jedná se o vůbec nejčastější genetickou příčinu úmrtí u kojenců.<sup>2</sup>



SMA je způsobena **mutací** v genu **SMN1**, která vede k nízkým hladinám proteinu **SMN** (survival of motor neuron). Protein **SMN** se nachází v celém těle a hraje zásadní roli ve funkci svalů.<sup>2</sup>

Tělo má dva velmi podobné geny, které tvoří protein SMN:



## SMN1

tvoří všechny protein SMN, který potřebujeme k fungování.

## SMN2<sup>2</sup>

tvoří pouze malý zlomek proteinu SMN, který potřebujeme k fungování (asi 10%).

SMA je onemocnění celého těla, které postihuje svaly a další orgány.

### Zdraví lidé

Gen **SMN1** je schopen vytvářet dostatek proteinu k tomu, aby tělo normálně fungovalo.

**SMN1**



funkční protein SMN

**SMN2**



převážně nefunkční protein SMN

DNA



protein

### Lidé se SMA

Musejí se spoléhat na „záložní“ gen **SMN2**, který tvoří **nedostatečné množství** funkčního proteinu SMN.<sup>2</sup>

**SMN1**



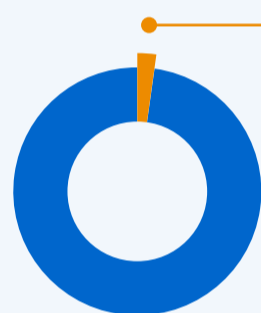
žádný funkční protein SMN

**SMN2**



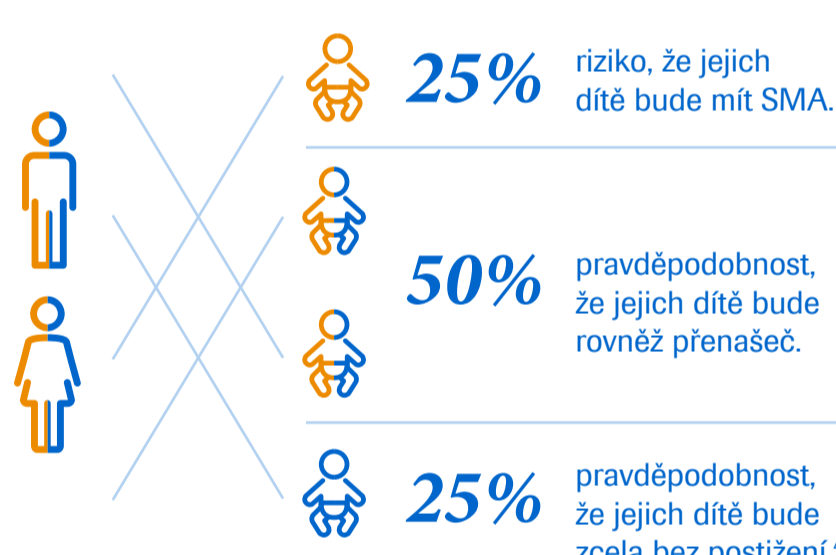
převážně nefunkční protein SMN

Nízké hladiny funkčního proteinu SMN vedou k postupnému slábnutí a úbytku nervových buněk, které ovládají pohyb svalů.



**1 z 45** osob je přenašeč.<sup>3</sup>

Když mají dva přenašeči postiženého genu spolu dítě, je zde:<sup>4</sup>



Přenašeč je člověk, který nemá SMA, má jednu „normální“ kopii genu **SMN1** a jednu kopii genu **SMN1** s mutací.<sup>4</sup>

Přenašeči obvykle nevědí o mutaci ve svém **SMN1** genu.<sup>4</sup>

Každý člověk se SMA je odlišný, ale...

existují **3 hlavní typy SMA podle věku, kdy se poprvé objeví symptomy.**

## Typ 1

Objevuje se u dětí mladších 6 měsíců a je život ohrožující.<sup>2,5</sup> Jen málo dětí se dožije více než dvou let.



Děti jsou kvůli těžké svalové slabosti často „hadrovité“, mají potíže s ovládním hlavy či zvednutím horních a dolních končetin.

Mohou mít také potíže s dostatečným dýcháním bez podpory.

Děti nikdy nebudou schopny sedět bez pomoci.

## Typ 2

Objevuje se u dětí ve věku 7–18 měsíců a vede ke svalové slabosti. Také může zkracovat délku života.<sup>2,6</sup>



Děti se SMA 2. typu nikdy nebudou schopné chodit.

Jejich svaly postupně oslabují a u některých může vzniknout zakřivení páteře nazývané skolióza.

U mnoha z nich vzniknou významné dýchací potíže a problémy s polykáním.

Mnohé se naučí samy sedět, ale tuto schopnost postupem času ztratí.

## Typ 3

Rozvíjí se po 18 měsících věku a může být patrná až v pozdním dětství.<sup>2,7</sup>



Lidé mohou pociťovat svalovou slabost, která se postupem času zhoršuje.

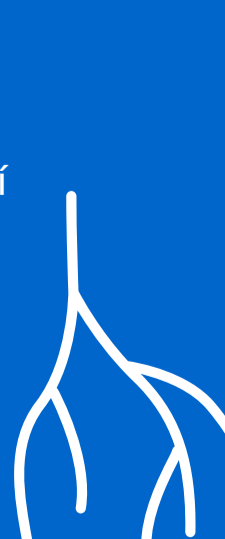
Mnohé děti se SMA 3. typu se naučí chodit, ale tuto schopnost v průběhu dospívání ztratí.

Délka života obvykle není ovlivněna.

Dolní končetiny mohou být slabší než horní.

Přestože je SMA obvykle diagnostikována v dětství, může postihovat osoby v každém věku, od dětství až po dospělost. Čím dříve se objeví příznaky, tím je onemocnění závažnější.<sup>2,8</sup>

Probíhající výzkum se zaměřuje na to, jak mohou být další buňky a orgány jako například...



**cévní systém**

**srdce**

...postiženy nízkými hladinami funkčního proteinu SMN.<sup>9</sup>

1. Belter L et al. Journal of Neuromuscular Diseases 5, 2018;167–176

2. Bowerman et al. Disease Models & Mechanisms, 2017;(10):943–954

3. Verhaart I, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12:124

4. Cure SMA. About SMA. Available at: www.curesma.org/sma/about-sma/. Naposledy navštíveno: září 2019.

5. SMA Europe. Type 1. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/. Naposledy navštíveno: září 2019.

6. SMA Europe. Type 2. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/. Naposledy navštíveno: září 2019.

8. SMA Europe. Type 3. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-3/. Naposledy navštíveno: září 2019.

7. SMA Europe. About SMA. Available at: www.sma-europe.eu/essentials/. Naposledy navštíveno: září 2019.

9. Simone et al. Cell Mol Life Sci. 2016; 73(5): 1003–1020