

Spinální svalová atrofie a její diferenciální diagnostika. Kazuistika pacienta a jeho cesta za diagnózou

MUDr. Olesja Parmová, Ph.D.

Neurologická klinika FN Brno

Neuromuskulární centrum ERN, Brno

Spinální svalová atrofie (SMA) je dědičné neuromuskulární onemocnění charakterizované degenerací motorických neuronů, což vede ke svalové slabosti a atrofii. Diferenciální diagnostika SMA může být náročná kvůli stejným nebo podobným symptomům s jinými neuromuskulárními chorobami a vést tak k nesprávné interpretaci příznaků a opožděnému stanovení správné diagnózy. Prezентujeme kazuistiku pacienta se spinální svalovou atrofií, jež čekal na stanovení správné diagnózy 43 let.

Klíčová slova: spinální svalová atrofie, svalová dystrofie, neuromuskulární choroby, periferní motoneuron.

Spinal muscular atrophy and its differential diagnosis. A patient's case report and his journey to diagnosis

Spinal muscular atrophy (SMA) is a hereditary neuromuscular disease characterized by degeneration of motor neurons, leading to muscle weakness and atrophy. Differential diagnosis of SMA can be challenging due to the same or similar symptoms with other neuromuscular diseases, leading to misinterpretation of disease symptoms and delayed diagnosis. We present a case report of a patient with spinal muscular atrophy who had been waiting for a correct diagnosis for 43 years.

Key words: spinal muscular atrophy, muscular dystrophy, neuromuscular diseases, peripheral motor neuron.

Úvod

Spinální svalová atrofie (SMA) je skupina dědičných neurodegenerativních onemocnění s postižením motoneuronů předních rohů míšních a jader motorických hlavových nervů. Nejčastější forma SMA je způsobena homozygotní delecí 7. exonu SMN1 (survival motor neuron 1) genu (tzv. 5q SMA), která vede ke sníženému množství SMN (survival motor neuron) proteinu. Nedostatek SMN proteinu vede ke ztrátě motoneuronů s následnou svalovou atrofií.

Vývoj nové léčby SMA, jejímž cílem je zachování motorických neuronů a zlepšení

svalových funkcí, umožnil zmírnění přirozeného průběhu onemocnění. Zásadní z hlediska prognózy je včasné zahájení terapie, než dojde k nevratné ztrátě motoneuronů. Proto začátek léčby v raném věku, ideálně v presymptomatické fázi, má větší přínos než v době, kdy jsou již přítomny příznaky nemoci a nemůže tak dojít ke kompenzaci postižení. S dostupností terapie má tak odlišení SMA od jiných neuromuskulárních chorob zásadní význam. Cílem sdělení je poukázat na rozsáhlou diferenciální diagnostiku SMA a upozornit tak na možnost chybně zařazených dospělých pacientů se SMA pod jinými diagnózami.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2025;26(2):169-174

<https://doi.org/10.36290/neu.2025.023>

Článek přijat redakcí: 30. 12. 2024

Článek přijat k publikaci: 18. 3. 2025

MUDr. Olesja Parmová, Ph.D.

Parmova.Olesja@fnbrno.cz