

Spinální muskulární atrofie (SMA)

Spinální muskulární atrofie (SMA) je hereditární degenerativní onemocnění, při kterém dochází k postupnému ubývání svalstva, zejména na dolních končetinách, pacienti trpí dechovou nedostatečností, která pak bývá příčinou úmrtí pacienta.

Klasické formy SMA jsou způsobeny v 95 % mutací SMN genu (Survival Motor Neuron gen).

Dědičnost u základních tří typů SMA je autosomálně recesivní (AR), kdy je nutné předání mutované formy SMN genu od obou rodičů k rozvinutí choroby u potomka.

Spinální svalová atrofie je relativně vzácná nemoc, nicméně se jedná o nejčastější fatální nervosvalové onemocnění kojeneckého věku a je třetím nejčastějším neuromuskulárním postižením diagnostikovaným u dětí do 18 let.

Incidence SMA je 1 : 600 000 a má frekvenci nosičů od 1 : 34 do 1 : 60.

Oddělení lékařské genetiky nabízí preventivní vyšetření nosičství SMA, které je spojeno s rizikem rozvinutí onemocnění SMA u potomka.

