

SMA: Ważny rok dla pacjentów



Fot. Getty Images/iStockphoto

SMA to poważna, w wielu przypadkach śmiertelna choroba genetyczna. Wczesne rozpoznanie, optymalizacja leczenia i opieka koordynowana to wyzwania systemowe. 2021 rok może odmienić losy pacjentów i ich bliskich.

Program przesiewowy działa

W Polsce z rdzeniowym zanikiem mięśni rocznie rodzi się ponad 50 dzieci. Do tej pory najwcześniej diagnozowane były dzieci z rodzin, w których występowały przypadki choroby. Środowisko pacjentów i klinicyści przez kilka lat starali się o włączenie SMA do badań przesiewowych noworodków. Resort zdrowia zgodził się i już w kwietniu tego roku na Mazowszu ruszył pilotaż, który jest rozszerzany o kolejne województwa, tak by do końca 2022 r. objąć całą Polskę. - W Polsce przesiewamy nieźle, bo w kierunku 25 chorób, a w Wielkiej Brytanii 12 i na szczęście przesiewamy w kierunku SMA - cieszy się prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska, przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku.

Eksperti wielokrotnie podkreślali, że przesiew SMA to jedno z najważniejszych wydarzeń 2021 r. I już w lipcu dzięki temu prostemu badaniu udało się zidentyfikować pierwsze dziecko z rdzeniowym zanikiem mięśni!

Przełom za przełomem

Jeszcze kilka lat temu jedyną opcją dla pacjentów z SMA było leczenie objawowe i rehabilitacja. W grudniu 2016 roku amerykańska Agencja Żywności i Leków dopuściła do leczenia w USA pierwszy lek na świecie. Nusinersen podaje się co cztery miesiące, w postaci wlewu do kanału kręgowego. Pierwsi polscy pacjenci zostali włączeni do programu lekowego już w 2019 r.

Rok 2020 r. przyniósł kolejny przełom. W maju w Unii Europejskiej zarejestrowano terapię genową SMA. Zolgensma (Onasemnogen abeparwovek) podawana jest raz w życiu podczas trwającego około 60 min. wlewu dożylnego. Onasemnogen abeparwovek można stosować u pacjentów z jedną, dwiema lub trzema kopiami genu SMN2 o masie ciała do 13,5 kg. Chorzy otrzymują kopię genu SMN1, która zapewnia stałą produkcję białka SMN, przejmując w ten sposób funkcję nieprawidłowego genu, co zatrzymuje postęp choroby.

Potwierdzona skuteczność

Skuteczność terapii potwierdziły wyniki badania III fazy SPRINT, które przedstawiono w czerwcu podczas kongresu Europejskiej Akademii Neurologii. - Ponieważ terapia genowa była stosunkowo najkrócej badana w grupie pacjentów przedobjawowych, to czekaliśmy na potwierdzenie skuteczności. I te badania potwierdziły, że terapia genowa jest skuteczna, że wszystkie dzieci włączane przedobjawowo nie wymagają wsparcia oddechowego, ani żywieniowego. Dzięki temu leczeniu mogą funkcjonować normalnie i osiągają takie same kamienie milowe rozwoju jak zdrowi rówieśnicy - mówi prof. prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska. Dodaje, że dzięki przesiewowi klinicyści dostają pacjenta albo na bardzo wczesnym etapie rozwoju choroby, albo jak objawy jeszcze się nie pojawią. - W związku z tym mamy szansę włączyć leczenie i dobrze by było, żeby były dostępne wszystkie 3 terapie zarejestrowane w Europie, czyli nusinersen, Zolgensma i risdiplam, bo każda z tych terapii znajdzie swoje miejsce w leczeniu pacjentów - mówi neurolog.

W 2021 r. Zolgensma znalazła się na liście technologii o wysokim poziomie innowacyjności Funduszu Medycznego. Fundacja SMA na swojej stronie poinformowała, że rozpoczęły się już negocjacje w sprawie refundacji. - Najważniejsze, żeby pacjent, rodzice i lekarz prowadzący mieli wybór - podkreśla prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska.