

 Medexpress, 2022-01-11 10:00

Katarzyna Kotulska-Jóźwiak:

Program leczenia SMA w Polsce odniósł ogromny sukces



Fot. MedExpress TV

Na temat możliwości terapeutycznych w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) rozmawialiśmy z prof. Katarzyną Kotulską-Jóźwiak, kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”. Profesor opowiedziała o skutecznej metodzie leczenia za pomocą leku nusinersen (dostępnym od trzech lat w ramach programu lekowego), o programie badań przesiewowych, który może okazać się kluczem do wczesnej diagnozy i walki z tą chorobą, a także podkreśliła korzyści dla pacjentów, płynące z wprowadzenia opieki koordynowanej.

W Polsce od prawie 3 lat pacjenci z SMA mają zapewnione leczenie pierwszym przełomowym lekiem w ramach programu lekowego, którym jest nusinersen. Czy może Pani podsumować jego realizację?

Jest to program, który odniósł wyjątkowo spektakularny i szybki sukces w Polsce. Stało się to dzięki ogromnemu zaangażowaniu ośrodków w Polsce, które go realizują, a także dzięki pacjentom oraz decydentom. Współpraca z NFZ także układa się wyjątkowo dobrze. W tej chwili objętych tym leczeniem jest ponad 760 pacjentów, którzy byli włączani niezwykle szybko do programu — w pierwszych dwóch kwartałach było to nawet po 200 pacjentów. To świetny wynik, którego nigdzie na świecie nie udało się powtórzyć.

Lek jest bardzo skuteczny. Istotne jest to, że mamy w programie bardzo dobrze zdefiniowane kryteria nieskuteczności leczenia, których nie spełnił dotychczas żaden pacjent. U żadnego pacjenta nie byliśmy zmuszeni do zakończenia leczenia z powodu nieskuteczności terapii. Nie znaczy to jednak, że nie ma pacjentów, którzy zakończyli program. Przeciwnie — istnieją pacjenci, którzy mają możliwość innej terapii, np. mają dostęp do leku doustnego w ramach programu wczesnego dostępu.

Kiedy należy rozpocząć leczenie SMA, by było najefektywniejsze? Co mówią na ten temat badania kliniczne?

Leczenie powinno być rozpoczęte jak najszybciej. Najlepiej w momencie rozpoznania choroby — przy czym w przypadku rdzeniowego zaniku mięśni mamy tę szczególną okoliczność, że w zasadzie rozpoznanie genetyczne wystarcza nam do postawienia pełnej diagnozy.

Parę miesięcy temu w Polsce uruchomiliśmy program badań przesiewowych noworodków. Do przyszłego roku cała Polska będzie nim objęta (w tej chwili jest to większość województw), więc każdy rodzący się noworodek zostanie przebadany genetycznie w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni. Pozwoli to zidentyfikować tę chorobę u ponad 90 proc. pacjentów, bezpośrednio po urodzeniu, co z kolei umożliwi rozpoznanie choroby zanim wstąpią jej pierwsze objawy.

U większości pacjentów objawy SMA pojawiają się w ciągu pierwszych sześciu miesięcy od urodzenia. W związku z tym mamy pewien margines czasu, przed włączeniem terapii. Rokowania w sytuacji, w której rozpoczniemy leczenie, zanim choroba spowoduje spustoszenie wśród motoneuronów i mięśni (czyli komórek ruchomych rdzenia kręgowego i mięśni), są zdecydowanie wyższe niż u pacjentów, którzy już te objawy mają. U pacjentów, którzy rozpoczną leczenie, zanim pojawią się objawy choroby, istnieje ogromna szansa, że pozostaną oni pacjentami bezobjawowymi, czyli nie będą potrzebowali

dodatkowego wsparcia i leczenia objawowego.

Ile obecnie dzieci zostało zdiagnozowanych w ramach tego programu przesiewowego?

Mamy aktualnie 15 dzieci zdiagnozowanych w ramach programu badań przesiewowych noworodków. Wszystkie są już leczone, za wyjątkiem jednego z prawdopodobnie najłagodniejszą postacią SMA – w tym przypadku zdecydowaliśmy, że będziemy je jeszcze obserwować. Możliwe, że dziecko to będzie miało postać późną. W takich sytuacjach uważamy, że z leczeniem można poczekać.

Jaką rolę w leczeniu pacjentów z SMA odgrywa opieka koordynowana? Co wchodzi w jej zakres i czy w Polsce są szanse na jej wprowadzenie?

W ramach programu lekowego finansowanego przez NFZ, mamy załączek opieki koordynowanej. Program wymusza (nie tylko przy kwalifikacji pacjentów do programu, ale także później w ramach badań kontrolnych), więcej niż tylko ocenę skuteczności i bezpieczeństwa preparatu przez lekarza. Mamy również ujętą rehabilitację, która dla każdego pacjenta powinna być indywidualnie ustalana i kontrolowana w ośrodku prowadzącym leczenie. Mamy opiekę gastrologiczną, żywieniową, ortopedyczną, pulmonologiczną czy anesteziologiczną — w zależności od sytuacji pacjenta.

Jest to jednak tylko załączek, bo to jest wymaganie narzucone programem. Nie ma natomiast ustalonej pozycji koordynatora, który zajmowałby się przygotowaniem programu takiej koordynowanej opieki, nie ma też odrębnych procedur w NFZ.

Rdzeniowy zanik mięśni jest jednostką modelową, pokazującą, że kosztowne i wysoko skuteczne w tym wypadku terapie mogą jeszcze lepiej pomagać pacjentom, jeśli wprowadzi się dodatkowe procedury, takie jak dopasowana rehabilitacja, czy zabezpieczenie pacjentów w odpowiednią opieką żywieniową i ortopedyczną (odpowiednio do ich potrzeb). Taki program byłby bardzo potrzebny i mam nadzieję, że w ramach narodowego planu chorób rzadkich przyjętego przez rząd, rzeczywiście opieka koordynowana będzie uruchomiona i obejmie również SMA.

Źródło: Medexpress