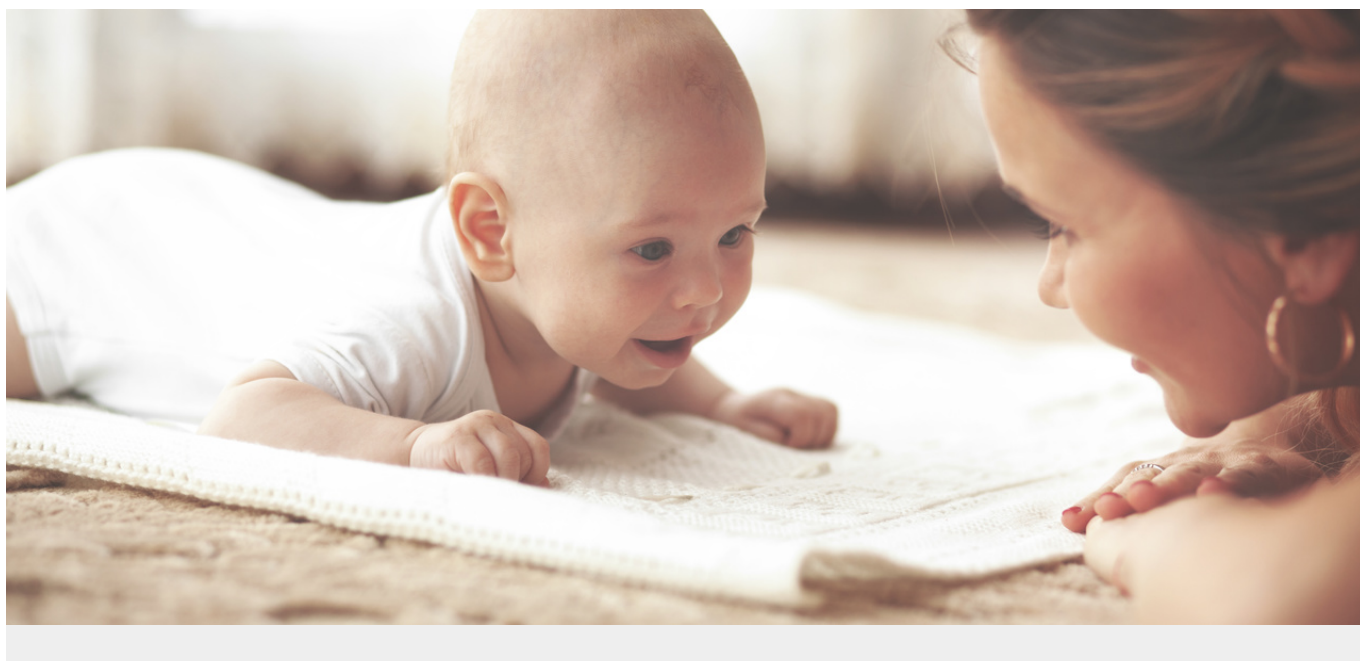




Medexpress, 2020-09-01 09:38

Nowa nadzieja dla dzieci z SMA



31 sierpnia 2020 roku, ostatniego dnia miesiąca świadomości o SMA, SMA Europe ogłasza zawiązanie nowego europejskiego Sojuszu na rzecz badań przesiewowych noworodków (NBS) w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).

Celem Sojuszu jest skrócenie czasu potrzebnego na zdiagnozowanie dziecka urodzonego z SMA w drodze badań przesiewowych noworodków oraz wsparcie organizacji pacjentów w ich wysiłkach na rzecz przyspieszenia identyfikacji chorych dzieci. Wczesne rozpoznanie i podjęcie **leczenia SMA** pozwala osiągnąć lepsze wyniki.

- Powstanie europejskiego porozumienia na rzecz badań przesiewowych noworodków w kierunku **rdzeniowego zaniku mięśni** jest kolejnym kamieniem milowym w globalnej walce z tą ciężką chorobą. Jako organizacja współtworząca europejskie porozumienie liczymy, że do 2025 roku wszystkie noworodki w Europie będą badane pod kątem rdzeniowego zaniku mięśni. Wczesne wykrycie choroby pozwoli na wprowadzenie leczenia wtedy, kiedy jest najskuteczniejsze. **Fundacja SMA** wspólnie z innymi podmiotami prowadzi starania, aby w Polsce przesiew noworodków ruszył już w przyszłym roku, co podkreśli naszą rolę, jako lidera leczenia i diagnostyki rdzeniowego zaniku mięśni w Europie - podkreśla Kacper Ruciński, członek zarządu SMA Europe i współzałożyciel Fundacji SMA.

Członkowie, założyciele Sojuszu to 19 krajowych organizacji pacjentów SMA, wchodzących w skład SMA Europe, EURORDIS - Europejska Organizacja ds. Rzadkich Chorób, Europejski Sojusz Stowarzyszeń Chorób Nerwowo-Mięśniowych (EAMDA), TREAT-NMD oraz firmy AveXis, Biogen i Roche.

Planowane działania unijnego Sojuszu na rzecz badań przesiewowych noworodków w kierunku SMA

Sojusz domaga się, by do 2025 r. programy badań przesiewowych noworodków w Europie obejmowały **badanie w kierunku SMA** wszystkich nowo narodzonych dzieci.

Członkowie Sojuszu stworzą m.in. Białą Księgę dotyczącą badań przesiewowych noworodków w kierunku SMA, w której zebrane zostaną dowody naukowe na poparcie konieczności uwzględnienia SMA w krajowych programach badań przesiewowych noworodków.

Ponadto członkowie Sojuszu będą organizować działania w swoich krajach, by nakłonić organy odpowiedzialne za ochronę zdrowia do przeprowadzenia oceny dodania SMA do panelu badań przesiewowych noworodków.

O SMA

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) to rzadka, postępująca choroba nerwowo-mięśniowa, która prowadzi do unieruchomienia i krótszej oczekiwanej długości życia. Częstość występowania SMA wynosi mniej więcej 1 na 8 000 osób, w zależności od kraju.

Nieleczone SMA stanowi najczęstszą, genetycznie uwarunkowaną przyczynę śmierci niemowląt i małych dzieci. SMA wiąże się z utratą komórek nerwowych, zwanych neuronami ruchowymi, które kontrolują mięśnie.

Nie ma możliwości regeneracji utraconych neuronów ruchowych. 50-60% dzieci urodzonych z SMA nigdy nie osiąga zdolności samodzielnego siedzenia, a bez leczenia nie dożywa drugiego roku życia.

W Europie są zarejestrowane dwa leki, które mogą chronić neurony ruchowe. Dla dzieci urodzonych z SMA i ich rodzin jak najwcześniejsze podjęcie leczenia jest sprawą kluczową.

O badaniach przesiewowych noworodków

Badania przesiewowe noworodków (NBS) polegają na badaniu wszystkich niemowląt w pierwszych dniach życia w kierunku określonych zaburzeń, które mogą być leczone, lecz są trudne lub niemożliwe do wykrycia ze względów medycznych. Dzięki temu jest możliwa identyfikacja pacjentów jeszcze przed wystąpieniem pierwszych objawów.

Krajowe komisje ds. badań przesiewowych dokonują regularnych przeglądów swoich rekomendacji w zakresie badań przesiewowych w kierunku różnych chorób w świetle nowo dostępnych badań naukowych i dowodów. - Mamy nadzieję, że z racji wprowadzenia nowych metod leczenia zostaną przeprowadzone przeglądy z nowych wyników badań i obecnych rekomendacji. Następnie po złożeniu nowych wniosków, we wszystkich krajach dojdzie do wydania zmienionych wytycznych, uwzględniających SMA, jako kolejną jednostkę chorobową objętą badaniami przesiewowymi - mówi Kacper Ruciński.

Badania przesiewowe noworodków pozwalają na podjęcie leczenia dzieci z SMA, zanim dojdzie do obumarcia neuronów ruchowych, tym samym dając im szansę na normalne życie.

Więcej informacji na stronie:

<https://www.sma-europe.eu/opening-a-new-horizon-for-children-born-with-sma/>

Źródło: Mat. prasowe