

NEUROLOGIA

SMA – standardy opieki

Dzięki pojawieniu się nowoczesnych terapii i objęciu refundacją nusinersenu życie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (*spinal muscular atrophy* – SMA) diametralnie się zmieniło. Aby jednak program „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni” funkcjonował sprawniej, potrzebne jest jego dofinansowanie, równa dostępność dla wszystkich pacjentów i badania przesiewowe. O tym, jak tym problemom zaradzić, dyskutowano podczas konferencji prasowej zorganizowanej przez Fundację SMA „Standardy leczenia rdzeniowego zaniku mięśni a potrzeby polskich pacjentów”.



”

dr Maria Jędrzejowska: Obecnie wykonywany screening noworodkowy obejmuje 29 chorób. Jako zespół koordynacyjny do spraw leczenia SMA jesienią zeszłego roku wystąpiliśmy do Ministerstwa Zdrowia, aby dołączyć do tego programu jako 30. chorobę rdzeniowy zanik mięśni

Fot. istockphoto

Rdzeniowy zanik mięśni to ciężka, postępująca choroba genetyczna o podłożu nerwowo-mięśniowym. Przyczyną jej rozwoju jest niedobór białka SMN niezbędnego do prawidłowego funkcjonowania neuronów ruchowych. Dziś rozpoznanie SMA nie jest wyrokiem. Zdaniem klinicystów od 3 lat jesteśmy w nowej erze leczenia SMA. Mamy lek, który działa i jest refundowany, a choroba leczona jest w Polsce w 29 ośrodkach, w tym 16 ośrodkach dziecięcych. Do tej pory została zdiagnozowana u ok. 1000 osób, z czego 65 proc. jest leczonych zgodnie z europejskimi standardami.

– Biorąc pod uwagę odsetek pacjentów włączonych do programu lekowego, jesteśmy

w Europie na pierwszym miejscu albo na podium. Bez względu na to, w jakim stanie choroby lek zostaje włączony, nie ma pacjentów, którzy przychodziliby do nas na badania kontrolne i nie mówili o poprawie. Myślę, że to jest przełom i z tego bardzo się cieszymy. Dzieci ze SMA1 umierały przed ukończeniem drugiego roku życia. My lekarze nie chcemy dopuścić, żeby w ogóle był dorosły chory na SMA na wózku. Bo jeśli zaczniemy go leczyć w niemowlęctwie, to będzie zdrowy – mówi prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska, przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej, kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Uniwersyteckiego

Centrum Klinicznego Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego.

– Pacjenci chodzący są w stanie przejść znacznie dłuższy dystans niż przed leczeniem. Mamy chorych, którzy wymagali wsparcia oddechowego, a w wyniku leczenia dzienny czas zależności od respiratora znacznie się u nich skraca. Zdrowemu człowiekowi wydaje się, że uniesienie do góry kubka jest czymś drobnym. Dla człowieka, który przez lata był zdany wyłącznie na pomoc innych, możliwość samodzielnego zjedzenia posiłku czy odkręcenia butelki to przełom, który niesamowicie poprawia komfort codziennego życia – dodaje prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk,

kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Nowy program, nowe problemy

Jak każdy nowy program lekowy, tak i ten wymaga dopracowania. Konieczne jest jego dofinansowanie i uwzględnienie kosztów związanych z koniecznością wykonania dodatkowej pracy administracyjnej czy zatrudnienia wielu specjalistów.

– Pacjent ze SMA wymaga bardzo dużego zaangażowania zespołu wysoko wykwalifikowanych specjalistów, a niedobory kadrowe stanowią znaczące ograniczenie. Gdyby wycena programu lekowego była lepsza,

Agata Misiurewicz-Gabi

i potrzeby chorych

”

prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska: *Biorąc pod uwagę odsetek pacjentów włączonych do programu lekowego, jesteśmy w Europie na pierwszym miejscu albo na podium*

dostęp pacjentów do terapii jeszcze by się poprawił. Pamiętajmy, że wielu pacjentów wymaga podania leku pod skopię tomografii komputerowej. Nierzadko wymagana jest asysta anestezjologa, radiologa, skoordynowanie pracy bardzo wielu ludzi. Dlatego chcielibyśmy się spotkać z przedstawicielami Ministerstwa Zdrowia i Narodowego Funduszu Zdrowia, żeby przedstawić realne koszty realizacji programu, który jest dla nas programem priorytetowym. Liczę na to, że Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, na który w Polsce czekamy, stworzy systemowe podwaliny opieki koordynowanej – mówi prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

Tymczasem niektóre ośrodki realizujące program lekowy dla chorych na SMA są na granicy wydolności finansowej z powodu braków kadrowych, braku wyposażenia i wyceny świadczeń.

– Kiedy rozpoczynano program lekowy w 2019 r., pierwsza wycena opieki nad dzieckiem przyjętym do szpitala wynosiła ok. 1000 zł. Obecnie jest to 490 zł. Apelujemy do NFZ, aby podejść do sukcesu, jakim jest dostęp do terapii w ramach programu lekowego, w sposób optymalizujący tę opiekę i o zastanowienie się nad realnymi wycenami – komentuje dr n. med. Jakub Gierczyński, ekspert systemu ochrony zdrowia. Zdaniem Kacpra Rucińskiego, współzałożyciela i członka Rady Strategicznej Fundacji SMA, elementem realizacji programu, który wymaga poprawy, jest zapewnienie wszystkim chorym równego dostępu do leczenia: – Są obszary, z których pacjenci zgłosili się do programu rok temu albo nawet wcześniej i do tej pory nie otrzymali leczenia. Mamy szpitale, które włączały chorych na bieżąco, i takie, które włączały ich z ogromnym opóźnieniem. Uważam, że Ministerstwo Zdrowia i NFZ powinny się przyjrzeć, jak ten system funkcjonuje. Dlaczego niektóre szpitale odmawiają uczestnictwa w tym programie



Fot. istockphoto

albo nie mają mocy przerobowych, aby chorych na SMA włączać zgodnie ze wskazaniami medycznymi?

Badania przesiewowe

Dzięki badaniom NURTURE obejmującym pacjentów ze SMA w okresie przedobjawowym wiemy, że im wcześniej włączane jest leczenie, tym jest ono skuteczniejsze. Kamienie milowe w rozwoju ruchowym osiągane przez leczone dzieci ze SMA i dzieci zdrowe są zbliżone. Zaprezentowane w czerwcu nowe wyniki badań pokazują, że wśród niemowląt, u których wcześniej rozpoczęto leczenie nusinersenem, znacznie zwiększyła się przeżywalność – 100 proc. z nich żyje i oddycha samodzielnie, a 88 proc. chodzi bez żadnej pomocy.

– Obecnie wykonywany screening noworodkowy obejmuje 29 chorób. Jako zespół koordynacyjny do spraw leczenia SMA jesienią zeszłego roku wystąpiliśmy do Ministerstwa Zdrowia, aby dołączyć do tego programu jako 30. chorób rdzeniowy zanik mięśni. Wiosną tego roku przedstawiliśmy pełen program, opracowany wspólnie z Zakładem Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej oraz z Zakładem Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka. Został on tak zaplanowany, aby stopniowo do 2023 r.

”

Kacper Ruciński: *Mamy szpitale, które włączały chorych na bieżąco, i takie, które włączały ich z ogromnym opóźnieniem. Uważam, że Ministerstwo Zdrowia i NFZ powinny się przyjrzeć, jak ten system funkcjonuje*

cały kraj był objęty badaniami przesiewowymi w kierunku SMA. Dotąd nie otrzymaliśmy ostatecznej decyzji Ministerstwa Zdrowia, chociaż na jednej z konferencji minister Maciej Miłkowski zadeklarował rozpoczęcie badań przesiewowych w kierunku SMA od stycznia przyszłego roku. Mnie jako klinicyście i genetykowi wydaje się irracjonalne, żeby nie wprowadzić programu badań przesiewowych. Podejmując leczenie odpowiednio wcześniej, uzyskujemy lepsze efekty i w konsekwencji mniej wydajemy na opiekę nad pacjentami ze SMA – komentuje dr n. med. Maria Jędrzejowska z Platformy Badań Chorób Rzadkich Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. Mossakowskiego Polskiej Akademii Nauk.

Dopóki badania przesiewowe nie zostaną wprowadzone w całym kraju, lekarze – zwłaszcza podstawowej opieki zdrowotnej oraz neurologzy dziecięcy – powinni być czujni i zwracać uwagę na wszelkie niepokojące objawy, które pomogłyby wychwycić SMA w bardzo wczesnym okresie. Dotyczy to zwłaszcza dzieci ze SMA2, których przesiew nie obejmie.

Nowe możliwości leczenia

Nusinersen to pierwszy na świecie lek zatwierdzony do leczenia wszystkich postaci SMA u pacjentów w każdym wieku. Obecnie jest jedynym lekiem na SMA dopuszczonym w Unii Europejskiej. Tymczasem pojawiają się nowe możliwości terapeutyczne.

– Zarówno w USA, jak i w Europie Zachodniej jest już zarejestrowana terapia genowa – lek onasemnogen abeparpowek (Zolgensma), który według najnowszego konsensusu ekspertów powinien być stosowany u najmłodszych dzieci, z najmniejszą liczbą objawów. Kolejnym lekiem, na razie zarejestrowanym tylko przez FDA, jest risdiplam, który działa podobnie jak nusinersen, ale nie jest podawany drogą punkcji lędźwiowej, tylko doustnie w formie syropu – mówi prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska. ■