

Portal Województwa Lubuskiego



16 marszałków - za finansowaniem terapii genowej SMA



Kategoria - Zdrowie

Data publikacji -27 listopada 2020 godz. 08:47

- Nie jest tajemnicą, że inspiracją do przygotowania apelu była historia małej Ani z Zielonej Góry, której rodzice zbierają właśnie 9 mln zł na najdroższy lek świata - mówi Elżbieta Anna Polak, Marszałek Województwa Lubuskiego

Stanowisko Konwentu Marszałków jest de facto apelem do polskiego Rządu:

Premiera, Ministra Zdrowia i prezesa NFZ o umożliwienie finansowania terapii genowej dzieci chorych na SMA. Chodzi o lek Zolgensma, który – choć jest obecnie dostępny w Polsce – kosztuje ponad 9 mln zł. Rodzice dzieci – nie mogąc sfinansować leczenia z własnej kieszeni – zmuszeni są do organizowania dramatycznych i trudnych zbiórek pieniędzy, które w dobie epidemii są szczególnie skomplikowane.

SMA - co to takiego?

Rdzeniowy zanik mięśni (z ang. SMA) to ciężka, rzadka choroba, w której dochodzi do obumierania w rdzeniu kręgowym neuronów odpowiadających za pracę mięśni. Brak impulsów nerwowych powoduje postępujące osłabienie i zanik mięśni szkieletowych, a w końcowym efekcie częściowy lub całkowity paraliż. W około 90 proc. przypadków pierwsze objawy choroby występują w niemowlęctwie lub wczesnym dzieciństwie, chociaż choroba ta może pojawiać się u osób w różnym wieku. Rdzeniowy zanik mięśni jest spowodowany wadą genetyczną – mutacją w genie SMN1. Mutację tę osoba chora otrzymuje po obojgu rodzicach, zazwyczaj nieświadomych faktu jej posiadania.

W Polsce od maja 2020 roku – warunkowo na okres jednego roku – jest dostępna, ale nie jest refundowana terapia genowa lekiem o nazwie Onasemnogen abeparwovek (nazwa handlowa – Zolgensma). Działanie lecznicze Zolgensma polega na podniesieniu w motoneuronach poziomu białka SMN, którego deficyt jest odpowiedzialny za rdzeniowy zanik mięśni. Przy terapii genowej degeneracja motoneuronów zatrzymuje się, a choroba przestaje postępować. W przypadku pacjentów, u których mięśnie nie uległy jeszcze znacznemu zanikowi, właściwa fizjoterapia i opieka medyczna pozwalają przynieść znaczną poprawę.

Obecnie w Polsce finansowane ze środków publicznych jest leczenie Spinrazą, jednak zasadne byłoby objęcie refundacją NFZ również leku Zolgensma, tak aby chorzy i lekarze mieli możliwość wyboru optymalnej metody leczenia, zwłaszcza u najmłodszych dzieci, u których leczenie genowe wiąże się z wyjątkową skutecznością. Takie rozwiązanie jest postulowane także przez Fundację SMA.

Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni

Terapia genowa jest bardzo droga – kosztuje ok. 9-10 mln zł. Rodziny dzieci, które chorują na rdzeniowy zanik mięśni – chcąc uzyskać dostęp do leku – zmuszone są do organizowania zbiórek pieniędzy i pozyskiwania środków na leczenie ze źródeł pozarządowych. Prowadzenie zbiórek pieniędzy nie tylko wydłuża okres oczekiwania na terapię genową, ale również naraża pacjentów na ryzyko nieotrzymania leku w odpowiednim czasie (według źródeł naukowych Zolgensma należy podać dzieciom, które nie przekroczyły wagi 13,5 kg).

Rozpowszechnienie rdzeniowego zaniku mięśni w Polsce nie jest dokładnie znane. Szacuje się, że obecnie w naszym kraju żyje około 800-1000 chorych na SMA, a co roku rodzi się około 40-50 dzieci, u których rozpoznaje się rdzeniowy zanik mięśni, w tym 30-40 dzieci z najcięższą postacią choroby.

Właściwa opieka medyczna, a szczególnie fizjoterapia, potrafi znacznie spowolnić postęp choroby. Nowoczesne leczenie farmakologiczne nie tylko zatrzymuje postęp choroby, ale przynosi wymierną poprawę stanu zdrowia – jest tym skuteczniejsze, im szybciej zostanie rozpoczęte. Leczenie wprowadzone przed wystąpieniem pierwszych objawów choroby, np. niedługo po urodzeniu, jest w stanie całkowicie zapobiec wystąpieniu objawów. Z tego powodu na świecie wprowadza się badania przesiewowe wszystkich noworodków w kierunku SMA, tak aby móc rozpocząć leczenie natychmiast po wykryciu wady genetycznej, jeszcze zanim rozpocznie się śmierć neuronów i utrata funkcji przez mięśnie.

Ania z Zielonego Wzgórza

Inspiracją do przygotowania Stanowiska Konwentu Marszałków była oczywiście historia kilkumiesięcznej Ani z Zielonej Góry, której rodzice aktualnie prowadzą zbiórkę na najdroższy lek świata. Zbiórkę można wesprzeć na stronie www.siepomaga.pl/ania