



Stanowisko Nr 33 Konwentu Marszałków Województw RP
z dnia.....2020 roku
w sprawie finansowania terapii genowej dzieci chorych na SMA –
rdzeniowy zanik mięśni

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.

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 rozpozna 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.

W Polsce od maja 2020 roku – warunkowo na okres jednego roku – jest dostępna, ale nie jest refundowana terapia genowa lekiem o nazwie Onasemnogen abeparwówek (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.

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).

Mając na względzie powyższe, po wnikliwej analizie dostępnych danych na temat leczenia rdzeniowego zaniku mięśni oraz Wspólnego Stanowiska Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych i Fundacji SMA w sprawie leczenia SMA, Konwent Marszałków Województw RP apeluje do Prezesa Rady Ministrów, Ministra Zdrowia i Ministra Finansów o umożliwienie polskim pacjentom, spełniającym konieczne kryteria kliniczne, dostępu do terapii genowej m.in. poprzez uwzględnienie jej w Narodowym Planie Chorób Rzadkich. Tym samym Konwent apeluje o wprowadzenie leczenia terapią genową rdzeniowego zaniku mięśni do koszyka świadczeń gwarantowanych finansowanych ze środków publicznych.

Stanowisko kieruje się do:

1. Pana Mateusza Morawieckiego - Prezesa Rady Ministrów RP
2. Pana Adama Niedzielskiego - Ministra Zdrowia
3. Pana Filipa Nowaka - p. o. Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia