

Każdego roku w Polsce rodzi się ok. 40-50 dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) – postępującą chorobą genetyczną, która m.in. uniemożliwia samodzielne poruszanie. U większości z nich rozpoznaje się jej ciężką postać – SMA1. Cierpią na nią zarówno dorośli, jak i dzieci. Objawy choroby w ok. 90 proc. przypadków pojawiają się jednak w okresie niemowlęcym.

Dzieci, u których zanik mięśni został wcześniej zdiagnozowany, mogą zostać poddane błyskawicznemu leczeniu i rozwijać się podobnie jak ich zdrowi rówieśnicy. Na razie jednak jest to niemożliwe, bo choć w Polsce funkcjonuje program lekowy, wciąż brakuje badań przesiewowych noworodków w kierunku SMA. W Ministerstwie Zdrowia trwają prace nad pilotażem, który miałby ruszyć w styczniu 2021 roku.

Jak tłumaczy dr n. med. Maria Jędrzejowska z Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN – *Rdzeniowy zanik mięśni jest chorobą genetycznie uwarunkowaną, związaną z mutacją konkretnego genu – SMN1. Ten gen koduje białko warunkujące przeżycie tzw. motoneuronów. Jego uszkodzenie powoduje niedobór tego białka, a w konsekwencji obumieranie motoneuronów rdzenia kręgowego, co prowadzi do osłabienia i zaniku mięśni.*

Szacuje się, że w Polsce obecnie ok. 900–1000 osób choruje na rdzeniowy zanik mięśni (SMA). W ramach prowadzonego programu lekowego lek nusinersen otrzymuje obecnie ponad 630 chorych, kolejnych 80 jest zakwalifikowanych do terapii. Są to głównie osoby dorosłe, ponieważ włączanie do leczenia noworodków, u których rozpoznano SMA, odbywa się na bieżąco.

– *Szacowaliśmy, że do końca 2020 roku uda nam się rozpocząć leczenie u wszystkich polskich pacjentów z SMA, ale pandemia niestety trochę zmniejszyła nasze możliwości. Szpitale w jej trakcie pracowały trochę inaczej. Pacjenci jednak są nadal włączani do leczenia i ten proces na pewno będzie trwał do momentu, aż obejmie wszystkich* – podkreśla prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Jak podaje ekspertka, efekty leczenia SMA wśród polskich pacjentów są bardzo dobre. Dzięki nowej terapii – refundowanej od ubiegłego roku w ramach programu lekowego – nawet chorzy z ciężkim przebiegiem tej choroby odzyskują część utraconych funkcji ruchowych, a tym samym uzyskują większą samodzielność w codziennym życiu. W przypadku dzieci wraca zdolność samodzielnego siedzenia i chodzenia, co wcześniej było nieosiągalne. Niemowlęta z najcięższą postacią SMA otrzymały szansę na znacznie dłuższe życie – wcześniej rdzeniowy zanik mięśni był najczęstszą genetyczną przyczyną śmierci dzieci do drugiego roku życia.

– *Od końca lutego 2019 roku mamy w Polsce dostępny program lekowy dla leczenia rdzeniowego zaniku mięśni dla wszystkich populacji pacjentów, dla wszystkich grup wiekowych* – mówi prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Będzinska, przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej UCK Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego – *Ten program funkcjonuje w Polsce świetnie, mamy jedne z najlepszych wyników w Europie. Po półtora roku obraz rdzeniowego zaniku mięśni w naszym kraju się zmienił, w tej chwili widzimy u pacjentów zatrzymanie postępu choroby albo poprawę.*

– *Zatrzymanie postępu choroby w przypadku takiego schorzenia jak SMA już można by uznać za sukces terapeutyczny. Obserwujemy jednak także odzyskiwanie ważnych funkcji ruchowych, nawet u osób dorosłych, u których ta choroba trwa kilkadziesiąt lat. To są zmiany, które istotnie poprawiają jakość życia zarówno pacjentów, jak i ich najbliższych, którzy na co dzień są ich opiekunami* – dodaje prof. Anna

Kostera-Pruszczyk.

SMA dotyczy osób w różnym wieku, ale w ponad 90 proc. przypadków objawy pojawiają się w okresie niemowlęcym. Co roku w Polsce rodzi się ok. 50. dzieci, u których rozpoznawany jest rdzeniowy zanik mięśni, w tym ok. 30–40 z najcięższą jej postacią. Chorobę tę wywołuje mutacja genetyczna, którą w Polsce ma średnio jedna na 35 osób. Jeżeli oboje z rodziców są nosicielami tej wady genetycznej, istnieje 25 proc. ryzyka, że ich dziecko zachoruje.

– W tej chwili diagnostyka jest ukierunkowana tylko na pacjentów objawowych. Badania genetyczne są wykonywane głównie u osób, które mają jakieś objawy i podejrzenie rdzeniowego zaniku mięśni. Obejmuje się nimi także pacjentów, którzy w wywiadzie są obciążeni rodzinnie. Nie ma natomiast powszechnych badań przesiewowych noworodków w kierunku SMA – mówi dr Maria Jędrzejowska. – Wprowadzenie ich pozwoliłoby wykrywać tę chorobę na wczesnym etapie, zanim jeszcze wystąpią objawy, co dramatycznie zmieni rokowania.

– Apelujemy o jak najszybszą możliwość wprowadzenia u noworodków badań przesiewowych. Jeżeli wiemy, że ta choroba wystąpi, jeszcze zanim pojawią się objawy, możemy wcześniej włączyć leczenie i uzyskać wszystkie kroki milowe w rozwoju takiego pacjenta, jakich spodziewalibyśmy się u jego zdrowego rówieśnika – podkreśla prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska.

Potwierdzają to opublikowane niedawno wyniki badania NURTURE, w których bierze udział 25 pacjentów przedobjawowych z rdzeniowym zanikiem mięśni. Wykazały one, że im wcześniej włączane jest leczenie, tym bardziej jest ono skuteczne, a możliwość osiągnięcia kamieni milowych w rozwoju ruchowym przez dzieci jest zbliżona do tej, jaką mają dzieci zdrowe.

– Do badania NURTURE pacjenci byli włączani w okresie przedobjawowym z typem SMA1. Są to dzieci badane prenatalnie, których rodzice dowiedzieli się, że istnieje ryzyko zachorowania, bo np. ich rodzeństwo było chore – tłumaczy przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych. – U tych pacjentów w pierwszych kilku–kilkunastu dobach życia włączano leczenie. Po kilku latach obserwacji wszyscy oni siedzą, większość z nich stoi, a część chodzi, a nawet biega.

Nowe dane wskazują, że po prawie pięciu latach ciągłego leczenia lekiem nusinersen 100 proc. dzieci leczonych przedobjawowo przeżyło i żadne z nich nie wymagało stałej wentylacji. Pacjenci nadal utrzymywali i stopniowo poprawiali funkcje motoryczne w porównaniu z naturalnym przebiegiem choroby, aż 88 proc. z nich samodzielnie chodzi bez żadnej pomocy.

– To są rzeczy, które dla pacjentów z SMA typu 1 w ich naturalnym przebiegu choroby były absolutnie nieosiągalne – podkreśla prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska. – Jeśli my zainwestujemy w badania przesiewowe, wyciągniemy z populacji około 50 chorych, którzy rodzą się co roku z rdzeniowym zanikiem mięśni, to możemy leczyć ich w tym momencie, który jest dla nich optymalny, czyli zanim te komórki zaczną obumierać.

Istnieje duża szansa, że badania przesiewowe noworodków w kierunku SMA mogą ruszyć już od stycznia 2021 roku. Ministerstwo Zdrowia poinformowało w lipcu, że pracuje nad pilotażem, który zacząłby się od jednego bądź dwóch województw, docelowo w ciągu dwóch–trzech lat objąłby całą Polskę.

– Cały czas czekamy na oficjalną decyzję Ministerstwa Zdrowia. Jako Zespół Koordynacyjny ds. Leczenia

*SMA proponowaliśmy rozpoczęcie tych badań od połowy tego roku. Wiadomo, że w związku z pandemią one nie mogły teraz ruszyć, ale mamy nadzieję, że od stycznia 2021 roku przynajmniej część dzieci będzie objęta badaniami przesiewowymi – mówi dr Maria Jędrzejowska.*

*– Wprowadzenie badań przesiewowych pod kątem rdzeniowego zaniku mięśni będzie prawdopodobnie 30. chorobą, która będzie badana podczas screeningu noworodków. To bardzo dobra wiadomość, cieszymy się niezmiernie, że uda się wprowadzić ten pilotaż. Liczymy na to, że w 2022 roku badania przesiewowe obejmą wszystkie noworodki, które się urodzą w Polsce – dodaje Dorota Raczek, prezes Fundacji SMA.*

Fundacja stara się również o wprowadzenie programu opieki koordynowanej nad pacjentami z SMA.

*– Chodzi o zespół specjalistów, którzy zajmą się chorymi na rdzeniowy zanik mięśni pod kątem ortopedycznym, anestezjologicznym, dietetycznym i kardiologicznym, bo oni potrzebują opieki wielospecjalistycznej – podkreśla prezes Fundacji SMA.*

Opieka fizjoterapeuty ma na celu zachowanie siły mięśni oraz pełnego zakresu ruchów we wszystkich stawach – jest niezbędnym elementem terapii lekiem nusinersen. Lekarz ortopeda i ortotyk mają przeciwdziałać rozwijaniu się wad kręgosłupa i kończyn, często pojawiających się wskutek osłabienia i przykurczów mięśni, nieraz wymagających ingerencji chirurgicznej; zadaniem dietetyka jest natomiast dostosowanie diety do trybu życia oraz zapobieżenie skutkom osłabienia mięśni jamy ustnej i przełyku. W ciężkich przypadkach rdzeniowego zaniku mięśni niezbędna jest opieka pulmonologa lub anestezjologa, który czuwa nad przebiegiem funkcji oddechowych i w razie potrzeby wprowadza mechaniczne wspomaganie oddechu.

*Źródło: Newseria*