
Środowisko pacjentów z SMA liczy na rozszerzenie dostępnych opcji terapeutycznych. Chodzi o możliwość podawania wyższych dawek nusinersenu, terapii modyfikującej przebieg choroby. Lek nie został uwzględniony w projekcie listy refundacyjnej na lipiec proponowanej przez Ministerstwo Zdrowia. Eksperci podkreślają, że choć obecnie stosowana dawka zatrzymuje postęp choroby, jej zwiększenie może się znacząco przełożyć na poprawę kolejnych funkcji ruchowych. Fundacja SMA apeluje więc do resortu zdrowia o zmianę stanowiska.

– Wyższa dawka nusinersenu w Europie została zarejestrowana w styczniu tego roku i bardzo liczyliśmy, że ta opcja będzie refundowana u nas w kraju. Niestety na kwietniowej liście nie udało się jej umieścić i na lipcowej również jej nie ma. To dla nas duże rozczarowanie, ponieważ myśleliśmy, że przyspieszona ścieżka spowoduje, że ministerstwo i producent leku dojdą do porozumienia – podkreśla Dorota Raczek, prezeska Fundacji SMA.

Rdzeniowy zanik mięśni to rzadka choroba genetyczna, która prowadzi do stopniowego osłabienia i zaniku mięśni. W naturalnym przebiegu choroby pacjenci stopniowo tracą kolejne funkcje ruchowe, a w najcięższych postaciach SMA może prowadzić do niewydolności oddechowej. Populację chorych w Polsce szacuje się na ok. 1600 osób.

Obecnie w programie lekowym B.102 są dostępne trzy terapie, z których korzysta około 1200 osób, z tego ponad połowa chorych jest leczona nusinersenem. Dotychczasowe dane z praktyki klinicznej dla tej terapii wskazują, że u wszystkich leczonych pacjentów udało się zatrzymać postęp choroby, a u 72 proc. uzyskano klinicznie istotną poprawę funkcji ruchowych. Nowe dane dla wyższych dawek terapii stosowanej od ponad siedmiu lat w Polsce są bardzo obiecujące.

– Prowadzone badanie kliniczne pokazało, że istnieje szansa na to, że wraz z wyższą dawką można osiągnąć jeszcze większe korzyści dla pacjentów. W związku z tym oczekujemy, że mielibyśmy do dyspozycji dodatkową możliwość – wskazuje prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii IPCZD. – Liczymy na to, że w przypadku pacjentów z objawami rdzeniowego zaniku mięśni zastosowanie wyższej dawki mogłoby przynieść dodatkową poprawę.

Podstawą rejestracji nowego schematu dawkowania były wyniki długoterminowego badania DEVOTE. Dane wykazały, że u wcześniej nieleczonych niemowląt z objawami SMA, otrzymujących wyższe dawki nusinersenu, uzyskano statystycznie istotną poprawę funkcji ruchowych w skali CHOP-INTEND o ponad 15 pkt.

– Pacjenci, którzy otrzymywali wyższą dawkę, mieli szybszy i większy spadek poziomu neurofilamentów. To biomarker mówiący o neurodegeneracji, czyli uszkodzeniu komórek ruchowych, które w rdzeniowym zaniku mięśni stopniowo ulegają uszkodzeniu i zanikowi – wyjaśnia dr n. med. Anna Łusakowska z Katedry i Kliniki Neurologii WUM oraz Centralnego Szpitala Klinicznego UCK WUM. – Fakt, że ten spadek nastąpił szybciej, może oznaczać, że większa pula motoneuronów została uratowana. W tej chorobie nawet tydzień czy miesiąc to czasem bardzo istotna różnica.

Poprawę obserwowano także w grupie pacjentów w różnym wieku i z różnymi typami SMA, którzy po ponad czterech latach przeszli ze standardowej dawki 12 mg na wyższy schemat dawkowania: 50 mg dawki nasycającej i 28 mg dawki podtrzymującej. W tej grupie średni wynik w skali Hammersmith wzrósł o 1,8 pkt od punktu wyjściowego.

Jak podkreśla ekspertka, dla pacjentów z SMA poprawa w skalach funkcjonalnych nie jest abstrakcyjnym wynikiem badania. Przekłada się na codzienne czynności chorego: samodzielne jedzenie, podniesienie ręki, dłuższe utrzymanie pozycji, większą wytrzymałość czy łatwiejsze oddychanie, ale też na życie jego opiekunów.

– Każda nawet mała poprawa jest dla pacjentów bardzo istotna. Szczególnie że jest to choroba w swoim naturalnym przebiegu postępująca, czyli z każdym rokiem pacjent traciłby pewne funkcje. Jeżeli ich nie traci, a nawet je odzyskuje, jest to ogromny pozytywny efekt leczenia – przekonuje dr Anna Łusakowska.
– To są czasem drobne rzeczy, ale bardzo istotne w codziennym życiu, poprawiające jakość i komfort życia, dające nowe możliwości.

Jak przypomina Fundacja SMA, w tej chorobie „czas to motoneuron” – każdy miesiąc zwłoki oznacza bezpowrotną utratę części neuronów ruchowych.

– Im szybciej pacjenci będą mieli możliwość leczenia wyższą dawką, tym lepiej. Spodziewamy się wtedy lepszych efektów – mówi ekspertka Katedry i Kliniki Neurologii WUM oraz Centralnego Szpitala Klinicznego UCK WUM.

– Przyzwyczailiśmy się już trochę do tego, że w Polsce w ostatnich latach procesy refundacyjne, zwłaszcza w chorobach rzadkich, trwają krótko i szybko mamy dostęp do nowych leków, więc liczyliśmy, że będzie to szybciej – podkreśla prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak.

Fundacja SMA zaapelowała do Ministerstwa Zdrowia o uwzględnienie nowego schematu dawkowania na ostatecznej liście refundacyjnej, która zacznie obowiązywać 1 lipca. Jak podkreśla, wyższe dawki leku są już dostępne m.in. w Anglii, Niemczech, Danii, Austrii, Szwecji, Szwajcarii i Luksemburgu.

– Fundacja SMA apeluje do ministerstwa, żeby udało się jeszcze dojść do porozumienia. Końcowy projekt listy nie został opublikowany, w związku z czym mam nadzieję, że nasze uwagi będą wzięte pod uwagę i głos pacjentów chorych na rdzeniowy zanik mięśni w Polsce zostanie wysłuchany – podsumowuje Dorota Raczek.

Źródło: Newseria