

Wielki postęp w leczeniu dotychczas nieuleczalnego rdzeniowego zaniku mięśni

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: wtorek, 03, wrzesień 2024 14:25

Alicja Cisowska

Odsłony: 563

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jeszcze do niedawna był chorobą nieuleczaną, prowadzącą do ciężkiej niepełnosprawności i śmierci. Od kilku lat jest jednak leczony przełomową terapią, którą w Polsce objęto niemal całą grupę pacjentów. Badania przeprowadzone po ponad pięciu latach leczenia pokazują, że 80 proc. z nich odnotowało zdecydowaną poprawę stanu zdrowia i jakości życia, co przejawia się m.in. w większej samodzielności i powrocie do normalnego, codziennego funkcjonowania. Ponad 70 proc. pacjentów pediatrycznych zauważyło, że dzięki terapii niektóre objawy SMA całkowicie u nich ustąpiły, a 80 proc. chorych zadeklarowało znaczącą poprawę samopoczucia i komfortu psychicznego.

SMA, czyli rdzeniowy zanik mięśni, to rzadka i ciężka choroba o podłożu genetycznym. Powoduje osłabienie i stopniowy zanik mięśni odpowiadających m.in. za poruszanie się, oddychanie i przełykanie, prowadząc do ciężkiej niepełnosprawności i przedwczesnej śmierci. W większości przypadków objawy SMA pojawiają się już w okresie niemowlęcym i dotyczą ostrej postaci SMA 1. Jeszcze do niedawna ta choroba była najczęstszą genetyczną przyczyną śmierci dzieci do drugiego roku życia. W Polsce każdego roku rodzi się ok. 50 dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni, a od 2021 roku działa program przesiewowy w kierunku SMA u noworodków. Jednak chorują też dorośli, to przede wszystkim chorzy z tzw. postaciami przewlekłymi SMA2 i SMA3, którzy stanowią ok. 50 proc. grupy pacjentów. Szacuje się, że łącznie w Polsce jest obecnie ok. 1,2 tys. chorych z SMA.

Dla pacjentów z SMA jeszcze kilka lat temu nie było praktycznie żadnej możliwości leczenia. Lekarze mogli zlecać jedynie leczenie objawowe i rehabilitację. Jednak zmieniło się to w 2016 roku, wraz z zarejestrowaniem pierwszej przełomowej terapii nusinersenem, który modyfikuje przebieg choroby. W Polsce stosunkowo szybko, bo już w 2019 roku, został on objęty refundacją w ramach programu lekowego B.102, który jest obecnie realizowany w 35 ośrodkach w całym kraju i obejmuje niemal całą grupę pacjentów z SMA.

Polska była jednym z niewielu krajów, które zdecydowały się na tak szeroką refundację (jedynym wykluczeniem są przeciwwskazania do podania leku, podczas gdy w większości państw obowiązują np. ograniczenia wiekowe). Między innymi dzięki temu SMA to dziś najlepiej leczona jednostka chorobowa wśród wszystkich chorób rzadkich w Polsce.

Z opublikowanego właśnie raportu PEX „Doświadczenia pacjentów z SMA z leczenia nusinersenem. Satysfakcja z leczenia i jakość życia pacjentów” wynika, że ogółem aż 80 proc. chorych z SMA – w tym 90 proc. pacjentów pediatrycznych i 66 proc. pacjentów dorosłych – stwierdziło, że efekty terapii spełniły ich oczekiwania.

Jak wskazuje, nieco niższy odsetek satysfakcji w przypadku dorosłych pacjentów z SMA (66 proc. vs. 90 proc. u pacjentów pediatrycznych) wynika głównie z faktu, że w ich przypadku leczenie zostało wdrożone na znacznie późniejszym etapie życia, w związku z czym ich stan chorobowy był cięższy.

W badaniach ankietowych, przeprowadzonych na potrzeby raportu PEX, zarówno pacjenci pediatryczni, jak i dorośli wskazywali na pozytywne efekty terapii nusinersenem w najważniejszych kategoriach wpływających na ich jakość ich życia. Ponad 70 proc. pacjentów pediatrycznych zauważyło, że w efekcie terapii nusinersenem niektóre objawy SMA całkowicie u nich ustąpiły. Dorośli pacjenci, wśród najważniejszych dla siebie efektów terapii, wskazywali m.in. na poprawę funkcji ruchowych i funkcji rąk, większą wytrzymałość, ale też lepsze samopoczucie emocjonalne i funkcjonowanie społeczne. Potwierdzają to też przeprowadzone dotychczas badania kliniczne – według badania opublikowanego w sierpniu 2023 roku w międzynarodowym czasopiśmie naukowym „Orphanet Journal of Rare Diseases” u

Wielki postęp w leczeniu dotychczas nieuleczalnego rdzeniowego zaniku mięśni

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: wtorek, 03, wrzesień 2024 14:25

Alicja Cisowska

Odsłony: 563

wszystkich dorosłych pacjentów leczenie nusinersenem prowadzi do stabilizacji choroby, a w 94 proc. przypadków do widocznej w czasie poprawy stanu funkcjonalnego.

Istotne jest też to, że obie grupy pacjentów dostrzegają u siebie znaczącą poprawę samopoczucia i komfortu psychicznego, co przejawia się m.in. w większej radości z życia, większej samodzielności, motywacji i ustąpieniu niepokoju o przyszłość. W badaniu ankietowym PEX ogółem 80 proc. chorych z SMA zadeklarowało lepsze samopoczucie emocjonalne po terapii nusinersenem. Lekarze podkreślają, że ten wpływ terapii na jakość życia pacjentów jest nie mniej ważny niż skuteczność kliniczna leku.

Raport PEX pokazuje, że w ciągu ostatnich pięciu lat funkcjonowania programu lekowego B.102 życie chorych zmieniło się na lepsze. Jednak zarówno lekarze, jak i środowisko pacjenckie wskazuje, że wyraźnej poprawy wciąż jeszcze wymaga koordynacja opieki nad chorymi z SMA.

Źródło: Newseria