

Postępy w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni i wprowadzony program lekowy w Polsce w ciągu kilku lat całkowicie zmieniły obraz tej choroby – u części pacjentów nie tylko ją zatrzymano, ale doszło także do poprawy funkcji ruchowych. Objęcie programem chorych w każdym wieku oraz badania przesiewowe noworodków sprawiły, że Polska należy dziś do europejskiej czołówki leczenia SMA. Lekarze i pacjenci wskazują, że kolejne decyzje mogą jeszcze wzmocnić efekty terapii.

Rdzeniowy zanik mięśni to rzadka choroba genetyczna prowadząca do postępującego zaniku mięśni w wyniku niedoboru białka SMN. Jak informuje Fundacja SMA, w Polsce co 35. osoba jest nosicielem mutacji genetycznej powodującej SMA. Każdego roku w naszym kraju rodzi się 30–50 niemowląt z SMA, a ogólną liczbę chorych szacuje się na ponad 1600 osób. W naturalnym przebiegu najcięższe postaci choroby prowadziły do niewydolności oddechowej i zgonu w pierwszych latach życia.

– Po prawie siedmiu latach mamy w Polsce dostępne terapie, które były jako pierwsze zarejestrowane w Europie, ale okazuje się, że postęp w leczeniu trwa nadal. W tej chwili pacjenci bardzo czekają na kolejny postęp w terapii: na możliwość leczenia wyższymi dawkami leku podawanego dokanałowo – podkreśla prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, kierowniczka Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Nusinersen jest pierwszą terapią przyczynową SMA zarejestrowaną w Unii Europejskiej w 2017 roku. Lek podawany jest dokanałowo i działa poprzez zwiększenie produkcji funkcjonalnego białka SMN z genu SMN2, kompensując deficyt wynikający z mutacji genu SMN1. Leczenie prowadzone jest w 39 ośrodkach neurologicznych w Polsce.

– Lek pozwala organizmowi pacjenta wytworzyć odpowiednią ilość białka, które jest niezbędne do tego, żeby komórki nerwowe, a docelowo również mięśnie człowieka, mogły zachować swoją sprawność i siłę – wyjaśnia prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

Terapia stosowana jest u pacjentów w różnym wieku i na różnych etapach zaawansowania choroby, co pozwala na ocenę jej efektów w szerokiej populacji chorych.

– Decyzja refundacyjna z 2018 roku była przełomem, bo do tej pory rdzeniowy zanik mięśni był chorobą postępującą, a jedynym sposobem, żeby spowolnić SMA, była systematyczna rehabilitacja. Chorzy w Polsce otrzymali narzędzie do walki i okazało się, że leczenie jest bardzo skuteczne. W pierwszym roku wielu pacjentów otrzymało to leczenie – zwraca uwagę Dorota Raczek, prezeska Fundacji SMA. – Obecnie ponad 700 chorych w Polsce jest leczonych terapią dooponową.

– Mamy bardzo dobre doświadczenia wynikające z wieloletniej obserwacji pacjentów w każdym wieku, zarówno tych, którzy zaczęli terapię bardzo wcześnie, jak i osób, które musiały długo czekać na leczenie, a więc zakończyły terapię jako ludzie dorośli, czasem z dosyć zaawansowanym obrazem rdzeniowego zaniku mięśni. Dzięki bardzo starannej i mierzonej w odpowiednich skalach obserwacji udowadniamy, że nasi pacjenci uzyskują nowe funkcje i odzyskują niektóre z nich – mówi prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

Zastosowanie standaryzowanych skal funkcjonalnych pozwala na porównywanie efektów leczenia w czasie oraz między różnymi grupami pacjentów. W praktyce oznacza to możliwość precyzyjnego uchwycenia nawet niewielkich zmian, które w chorobie o postępującym charakterze mają istotne znaczenie kliniczne. Analiza danych z programu lekowego wskazuje, że u dzieci z SMA typu 1 średnia

Rewolucja w leczeniu SMA. Pacjenci czekają na kolejny krok

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: wtorek, 31, marzec 2026 13:24

Alicja Cisowska

Odsłony: 333

poprawa w skali oceny funkcji ruchowych CHOP-INTEND wynosiła 5 pkt już po trzech miesiącach, a po 19 miesiącach – 15 pkt. W przypadku pacjentów z SMA typu 2 i 3 poprawa w tej samej skali sięgała odpowiednio 8,4 i 8,1 pkt. Klinicznie istotna poprawa wynosi co najmniej 4 pkt w skali CHOP-INTEND.

Wprowadzenie leczenia przełożyło się na zmianę długoterminowych perspektyw pacjentów. Coraz częściej podejmują oni edukację, pracę zawodową i prowadzą aktywne życie społeczne, co jeszcze kilka lat temu było w większości przypadków niemożliwe.

– W 2019 roku rozpocząłem terapię nusinersenem. Od tego momentu zmieniło się moje życie. Do czasu przyjęcia pierwszej dawki co pół roku choroba zabierała mi jakieś funkcje i byłem z roku na rok słabszy. Zaczęło się od tego, że powoli przestawałem chodzić, usiadłem na wózek, mniej mogłem zrobić w ciągu dnia. Nagle od 2019 roku lepiej funkcjonuję – mówi Michał Woroch, pacjent i prezes Fundacji „Krok po Kroku”, podróżnik i działacz społeczny, laureat nagrody Ambasador Zdrowia „Menedżera Zdrowia”.

W styczniu 2026 roku Komisja Europejska – po wcześniejszej pozytywnej rekomendacji Europejskiej Agencji Leków – wydała pozwolenie na dopuszczenie do obrotu dla schematu wyższych dawek leku. W Polsce obecnie toczy się proces administracyjny Ministerstwa Zdrowia nad rozszerzeniem programu lekowego B.102 o wyższe dawki leku, na które czekają pacjenci.

– Wyniki badań wyższej dawki naszej terapii pokazały, że pacjenci, chorzy otrzymują kolejne punkty, czyli oprócz stabilizacji, zatrzymania postępu choroby widzimy, że ich sytuacja się polepsza. To może oznaczać wiele dla takiej osoby: może podnieść szklankę wody, odkręcić wodę, a tej funkcji wcześniej nie miała – mówi prezeska Fundacji SMA. – Apelujemy do ministerstwa o jak najszybszą refundację, żebyśmy mogli jak najszybciej otrzymywać wyższą dawkę.

W programie lekowym B.102 „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni” od 2019 roku zaszło wiele pozytywnych zmian. W marcu 2022 roku wprowadzony został powszechny przesiew dla noworodków. W tym samym roku kolejne dwie terapie weszły do refundacji. Następnie umożliwiono kontynuację leczenia kobiet z SMA w czasie ciąży oraz doprecyzowano zasady zmiany terapii, zwiększając elastyczność leczenia.

– Nasz program lekowy w skali światowej jest na bardzo dobrym poziomie. Jesteśmy w światowej czołówce, jeżeli chodzi o leczenie rdzeniowego zaniku mięśni – mówi Dorota Raczek.

Źródło: Newseria