

Stwardnienie zanikowe boczne (ALS/SLA) to rzadka i postępująca choroba neurodegeneracyjna, która uderza w neurony ruchowe odpowiedzialne za pracę mięśni. W Polsce każdego roku taką diagnozę słyszy 800 osób, a z chorobą zmagają się łącznie 3 tys. pacjentów. Choć medycyna przez lata miała ograniczone narzędzia pomocy, pojawienie się nowoczesnych terapii celowanych sprawiło, że diagnostyka genetyczna przestała być jedynie naukową ciekawostką, a stała się niezbędnym etapem walki o zdrowie chorych.

ALS bywa niezwykle trudne do rozpoznania w początkowej fazie, ponieważ jego pierwsze sygnały są często niespecyficzne. Pacjenci mogą zauważyć u siebie osłabienie siły mięśni w rękach lub stopach, narastające trudności z wykonywaniem precyzyjnych ruchów (jak pisanie czy zapinanie guzików), a także zaburzenia mowy lub połykania. Od momentu wystąpienia pierwszych symptomów do postawienia ostatecznego rozpoznania mija w Polsce średnio od 9,5 miesiąca do nawet 2,5 roku.

– *W stwardnieniu zanikowym bocznym podstawowym badaniem diagnostycznym jest EMG, które ocenia odnerwienie mięśni, zarówno tzw. mięśni opuszkowych, czyli unerwianych przez pień mózgu, jak i mięśni szkieletowych* – wyjaśnia dr hab. n. med. Magdalena Badura-Stronka, specjalistka genetyki klinicznej i neurologii z Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu.

Sytuacja chorych zmieniła się diametralnie wraz z wprowadzeniem pierwszej terapii modyfikującej przebieg choroby u pacjentów z konkretną mutacją w genie SOD1. Tofersen, podawany dokanałowo, ogranicza produkcję wadliwego białka SOD1, co pozwala znacząco spowolnić, a nawet zatrzymać postęp choroby.

Ekspertka podkreśla, że choć dotychczas medycyna skupiała się głównie na łagodzeniu objawów, dziś mamy narzędzie uderzające w przyczynę.

– *Sytuacja zmieniła się wraz z pojawieniem się tofersenu – zarówno neurologowie znacznie częściej kierują pacjentów do poradni genetycznych, jak i sami chorzy częściej zgłaszają się na takie badania* – podkreśla dr hab. n. med. Magdalena Badura-Stronka.

Współczesna nauka zidentyfikowała już ok. 40 genów związanych z rozwojem ALS, z których najczęstsze mutacje dotyczą genów C9orf72, TARDBP, FUS oraz SOD1. Ta ostatnia mutacja występuje u 2–3 proc. wszystkich chorych, ale – co niezwykle ważne – jej obecności nie da się stwierdzić bez przeprowadzenia badań genetycznych.

– *Badania genetyczne są niezbędne, żeby wykryć pacjenta z patogennym wariantem genu SOD1. Taki chory nie różni się pod względem objawów od pacjentów z innymi postaciami ALS, dlatego bez badań genetycznych nie jesteśmy w stanie ustalić, kto kwalifikuje się do leczenia* – wyjaśnia ekspertka.

Właśnie dlatego specjaliści apelują, by badania genetyczne wykonywać u każdego pacjenta z ALS, niezależnie od tego, czy w jego rodzinie zdarzały się wcześniej podobne zachorowania, czy jest to przypadek sporadyczny, występujący po raz pierwszy. Mimo że od października 2025 roku jest dostępne w Polsce przyczynowe leczenie w ramach programu lekowego B.176, wciąż mało osób korzysta z tej szansy.

– *Zachęcamy neurologów, żeby szerzyli wiedzę o badaniach genetycznych w ALS, ale jednak tych pacjentów trafia do nas za mało* – wskazuje dr Magdalena Badura-Stronka.

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: poniedziałek, 10, sierpień 2026 11:26

Alicja Cisowska

Odsłony: 45

---

Jedną z największych przeszkód jest czas oczekiwania na wizytę u genetyka. W standardowych kolejkach pacjenci, nawet z pilnymi skierowaniami, czekają od kilku miesięcy do nawet trzech lat. W chorobie, w której średnia długość życia wynosi od trzech do pięciu lat od pojawienia się pierwszych objawów, takie opóźnienie jest dramatyczne.

*– To zdecydowanie za długi czas, bo każdy miesiąc decyduje o obumieraniu neuronów rdzenia kręgowego. Temu pacjentowi trzeba jak najszybciej zrobić badania genetyczne i wdrożyć leczenie –* alarmuje specjalistka genetyki klinicznej i neurologii z UM w Poznaniu.

Diagnostyka genetyczna to nie tylko szansa na leczenie, ale także ważna informacja dla rodziny. Choć może nieść trudne wiadomości – np. o ryzyku dziedziczenia mutacji przez dzieci – pozwala jednak na świadome planowanie i wczesną opiekę. Proces diagnostyczny w laboratoriach jest już dobrze przygotowany.

*– Ten proces powinien być dosyć prosty, bo wiemy, co i jak badać, laboratoria genetyczne są do tego przygotowane –* mówi dr Magdalena Badura-Stronka.

Ekspertka wskazuje jednocześnie, że głównym wyzwaniem pozostaje obecnie przepustowość poradni i świadomość konieczności szybkich badań. Dodaje, że edukacja pacjentów i środowiska medycznego to klucz do tego, by nikt z diagnozą ALS nie pozostał bez szansy na nowoczesną terapię. Każdy miesiąc ma znaczenie, a genetyka jest w tym wyścigu najważniejszym sojusznikiem chorych.

*Źródło: Newseria*