



Gdańsk / Warszawa, 10 października 2020 r.

## Leczenie genowe w rdzeniowym zaniku mięśni

Wspólne stanowisko Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych (PTND) oraz Fundacji SMA

**Polskie Towarzystwo Neurologów Dziecięcych oraz Fundacja SMA doceniają wagę dopuszczenia do stosowania nowej opcji terapeutycznej w rdzeniowym zaniku mięśni – leczenia genowego. Jednocześnie wyrażają głębokie zaniepokojenie pojawiającymi się w przestrzeni publicznej nieścisłościami dotyczącymi jego wartości klinicznej, a także przebiegu choroby oraz dostępności leczenia SMA w Polsce.**

Pojawienie się każdego nowego leku o udowodnionej skuteczności i bezpieczeństwie do leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) napawa ogromnym optymizmem. Nie inaczej jest w przypadku leku onasemnogen abeparwówek (Zolgensma®). Rdzeniowy zanik mięśni jest bardzo ciężką chorobą, której po pojawieniu się objawów nie da się całkowicie wyleczyć. Jako polskie środowisko neurologów dziecięcych i jako ogólnopolska organizacja zrzeszająca pacjentów z SMA rozumiemy dramat chorych i ich najbliższych. Solidarnie dążymy do zapewnienia w Polsce najwyższego standardu leczenia SMA oraz dostępności wszystkich opcji terapeutycznych w ramach finansowania NFZ, jak również wprowadzenia powszechnych badań przesiewowych noworodków, co pozwoli na uzyskanie najwyższej skuteczności leczenia farmakologicznego SMA poprzez terapię przed wystąpieniem objawów choroby.

Jednocześnie jesteśmy zaniepokojeni licznymi nieprawdziwymi informacjami, a nawet mitami dotyczącymi rdzeniowego zaniku mięśni i leczenia tej choroby w Polsce, rozpowszechnianymi w nieodpowiedzialny sposób przez niektóre media i osoby publiczne. W związku z tym pragniemy podkreślić, co następuje:

**Nieprawdą jest, że jakimkolwiek dziecku choremu na SMA w Polsce grozi śmierć i dlatego zachodzi potrzeba “ratowania” go lekiem zakupionym prywatnie.**

Każde dziecko w Polsce, u którego rozpoznaje się dziś rdzeniowy zanik mięśni, ma błyskawicznie wdrożone nowoczesne leczenie zgodne ze światowymi standardami. Dzięki wspólnym staraniom środowiska medycznego oraz polskiej społeczności pacjentów, od stycznia 2019 roku wszyscy pacjenci w Polsce (niezależnie od rodzaju SMA i stopnia zaawansowania tej choroby) mają dostęp do leczenia nowoczesnym lekiem (nusinersen, Spinraza®), którego koszt jest w całości finansowany z budżetu państwa. Lek ten charakteryzuje się wysoką skutecznością i w ogromnej większości przypadków leczenie wiąże się z ciągłą, istotną poprawą stanu zdrowia. Przy stosowaniu prawidłowej opieki medycznej i wczesnego leczenia, rdzeniowy zanik mięśni nie jest już w Polsce chorobą śmiertelną, a znakomita większość dzieci, których rodzice obecnie prowadzą zbiórki na zakup leku Zolgensma®, wykazuje bardzo dobrą odpowiedź na leczenie prowadzone z użyciem leku już refundowanego w naszym kraju. Niestety, informacje o poprawie stanu zdrowia tych kilkuset dzieci leczonych w Polsce są od niedawna niemal nieobecne w przestrzeni publicznej.

**Nieuprawnione jest twierdzenie, jakoby określony lek był skuteczniejszy.**

Nie istnieją obecnie dane naukowe, które pokazywałyby przewagę któregoś z dwóch leków dopuszczonych w Unii Europejskiej do leczenia rdzeniowego zaniku mięśni – leku nusinersen (Spinraza®) lub leku onasemnogen abeparwówek (Zolgensma®). Oba leki wywierają działanie terapeutyczne w podobny sposób – poprzez podniesienie poziomu białka SMN w komórkach neuronalnych i tym samym zatrzymanie ich dalszej degeneracji.

W próbach klinicznych najmłodszy pacjenci, będący przed wystąpieniem objawów lub w pierwszych tygodniach po ich wystąpieniu, wykazywali niespotykanie wysoką odpowiedź kliniczną na onasemnogen abeparwówek. Natomiast zgodnie ze wspólnym stanowiskiem europejskich ekspertów opublikowanym w lipcu 2020 r. w *European Journal of Paediatric Neurology* (doi: 10.1016/j.ejpn.2020.07.001) nie można oczekiwać podobnie wysokiej skuteczności leczenia genowego u pacjentów na etapie zaawansowanej choroby.

**Jesteśmy zaniepokojeni pominięciem kwestii bezpieczeństwa leczenia genowego.**

Wprawdzie u większości pacjentów komplikacje leczenia genowego nie spowodowały trwałych szkód na zdrowiu, to niektórzy pacjenci doświadczyli ciężkich działań niepożądanych. Amerykańska Charakterystyka Produktu Leczniczego (FDA) leku onasemnogen abeparwówek zawiera ostrzeżenie najwyższego poziomu (tzw. *black box warning*) nt. wysokiego ryzyka wystąpienia poważnych działań niepożądanych, ze śmiercią włącznie. Ze względu na to ryzyko, długofalowe bezpieczeństwo zastosowania leku onasemnogen abeparwówek powinno zostać każdorazowo określone, przed wyborem metody leczenia, przez lekarza z dużym doświadczeniem, konieczna jest także wnikliwa, czasem wielomiesięczna obserwacja dziecka po podaniu leku.

Ponadto w stanowisku z lipca 2020 roku europejscy eksperci podkreślili, że wartość kliniczna terapii genowej w porównaniu z ryzykiem jest niepewna w przypadku dzieci z głębokim zanikiem tkanki mięśniowej, a także, ze względu na wysoką, proporcjonalną do masy ciała dawkę,

w przypadku dzieci starszych/o wyższej masie ciała. Autorzy wspomnianej publikacji postulują, aby zastosowanie leku Zolgensma u dzieci o masie ciała powyżej 13,5 kg odbywało się tylko na odpowiedzialność producenta w ramach zarejestrowanych badań klinicznych.

PTND oraz Fundacja SMA stanowisko to rozumieją i podzielają. Tymczasem niepokojące jest, że część prowadzonych zbiórek w Polsce dotyczy dzieci, u których zgodnie ze stanowiskiem ekspertów leczenie genowe wiązałoby się z niską skutecznością lub wysokim ryzykiem ciężkich działań niepożądanych.

**Nieprawdziwy jest przekaz, jakoby leczenie genowe było w stanie wyleczyć wszystkie objawy SMA.**

Leki stosowane w przyczynowym leczeniu SMA, w tym nusinersen i onasemnogen abeparowek, zatrzymują dalszą degenerację układu nerwowego, podnosząc poziom białka SMN w motoneuronach. Żaden z tych leków nie naprawia tkanki mięśniowej, której zanik już się dokonał i dominuje w obrazie klinicznym chorych na SMA. Przy stosowaniu któregośkolwiek z tych leków pacjent doświadcza poprawy zasadniczo w następstwie codziennej aktywności oraz regularnej fizjoterapii, a leczenie farmakologiczne stanowi tylko jeden z elementów opieki medycznej w SMA.

Zapobieżenie objawom choroby obserwowano tylko w przypadku wprowadzenia leczenia przed wystąpieniem objawów choroby.

**Podkreślamy, że rdzeniowy zanik mięśni pozostaje ciężkim schorzeniem, a pacjenci wymagają stałej opieki wielospecjalistycznej bez względu na typ stosowanego leczenia.**

Jesteśmy zaniepokojeni coraz częstszymi przypadkami, gdy pod wpływem rozpowszechnionych mitów na temat leku Zolgensma rodzice chorego dziecka nie zapewniają mu należytej opieki, doprowadzając do wystąpienia zagrażających życiu powikłań. Zachęcamy rodziców/opiekunów do zasięgnięcia opinii lekarza prowadzącego na temat prawidłowej opieki oraz do korzystania z doświadczeń innych rodzin SMA, m.in poprzez Fundację SMA.

**Jesteśmy zaniepokojeni niszczącym wpływem, jaki na psychikę rodziców – szczególnie w okresie, kiedy stają w obliczu diagnozy tej ciężkiej choroby – ma podważanie wartości leczenia wdrażanego przez lekarzy w Polsce.**

Wybór optymalnego leczenia, szczególnie w odniesieniu do tak ciężkiej choroby, powinien być dokonywany wspólnie przez lekarza oraz pacjenta lub jego rodziców/opiekunów w oparciu o dostępne dane naukowe na temat przebiegu choroby, nieodwracalności wielu objawów w zaawansowanym jej okresie oraz bezpieczeństwa i potencjalnego ryzyka poszczególnych terapii. W procesie tym kluczowe jest obopólne zaufanie. Rodzicom, którzy stają w obliczu SMA, należy się wsparcie psychologiczne i rzetelna wiedza na temat choroby, opieki, leczenia, rokowania oraz zastosowania bezpiecznych terapii. Jest niemożliwe do zaakceptowania i niezrozumiałe, że w tak trudnym momencie rodzice stają się celem przekazu, jakoby leczenie wprowadzane przez lekarzy specjalistów i refundowane było niewłaściwe, nieskuteczne albo nieoptymalne, a rodzic miał moralny obowiązek zebrania nieprawdopodobnie wysokiej kwoty na prywatny zakup "leku z Ameryki" jako jedyne ratunku.

Należy podkreślić, że proces kwalifikacji do leczenia farmakologicznego refundowanego w przypadku dzieci najmłodszych, ze świeżo rozpoznaną chorobą jest w Polsce praktycznie natchmiastowy, a leczenie przyczynowe jest wprowadzane nawet w ciągu 1-2 dni od potwierdzenia rozpoznania.

**Jesteśmy głęboko zaniepokojeni rolą, jaką w tworzeniu i rozpowszechnianiu mitów na temat leczenia SMA odgrywają niektóre media oraz niektóre tzw. organizacje społeczne. Każda publikowana informacja o nowym sposobie leczenia, dla dobra chorych, powinna być rzetelna, potwierdzona wiedzą ekspertów i oparta na ich doświadczeniu i badaniach naukowych.**

W naszej cywilizacji dobrostan chorej osoby jest najwyższym dobrem. Moralnym imperatywem jest, aby każdemu człowiekowi znajdującemu się w ciężkim położeniu zostało udzielone niezbędne wsparcie i ochrona. Nie może być tu miejsca na dezinformację i negowanie rzeczywistego obrazu leczenia dostępnego dziś dla dzieci z SMA w Polsce.

Lekarze zrzeszeni w Polskim Towarzystwie Neurologów Dziecięcych oraz polska społeczność Rodzin SMA reprezentowana przez Fundację SMA od lat współdziałają, aby mimo trudnych warunków, wszystkim osobom zmagającym się z tą chorobą zapewnić dostęp do najwyższej jakości opieki oraz do wszystkich skutecznych i bezpiecznych opcji terapeutycznych. Dzisiaj wspólnie zabiegamy o to, żeby leczenie genowe było w Polsce dostępne – dla pacjentów spełniających konieczne kryteria medyczne – w ramach NFZ, a krążące mity i przekłamania zadanie to znacznie utrudniają.

Wszystkich, którzy chcą uzyskać więcej informacji na temat leczenia SMA w Polsce i na świecie, w tym na temat stosowanych terapii, zapraszamy do kontaktu z Polskim Towarzystwem Neurologów Dziecięcych oraz Fundacją SMA.

**W imieniu PTND:**

Prezydium PTND:

*Prof. dr hab. n. med.*  
*Anna Kostera-Pruszczyk*

*Prof. dr hab. n. med.*  
*Maria Mazurkiewicz-Beldzińska*

*Prof. dr hab. n. med.*  
*Barbara Steinborn*

**W imieniu Fundacji SMA:**

Zarząd:

*Katarzyna Pedrycz*  
*Dorota Raczek*

oraz współautorzy:

*Anna Kordala*  
*Olga Pańczyk*  
*Kacper Ruciński*