

Stanowisko ekspertów dotyczące dostępu do terapii genowej onasemnogen abeparwówek dla pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni, zdiagnozowanych w ramach narodowego programu przesiewu noworodków

W trosce o zabezpieczenie dostępu naszych najmłodszych pacjentów, noworodków z rozpoznaniem rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), zdiagnozowanych w ramach przesiewu, przygotowaliśmy poniższe stanowisko dotyczące dostępu do terapii genowej onasemnogen abeparwówek, która jest terapią z wyboru i podana jednorazowo pozwala pacjentowi z SMA na rozwój porównywalny do jego zdrowego rówieśnika. Niniejsze stanowisko odzwierciedla również oczekiwania rodziców noworodków zdiagnozowanych w ramach przesiewu co do procesu leczenia i oferowanych efektów u pacjentów z SMA.

Z ogromną satysfakcją obserwujemy, jak program przesiewu noworodków w kierunku SMA z sukcesem objął swoim zasięgiem obszar całego kraju. Dzięki temu mamy możliwość rozpoznania choroby na bardzo wczesnym etapie, w przypadku większości dzieci jeszcze przed wystąpieniem objawów choroby, a teraz kluczowym jest zapewnienie dostępu do terapii z wyboru dla tych pacjentów. **Terapia genowa onasemnogen abeparwówek została oceniona przez Agencję Oceny Technologii Medycznych i Ministra Zdrowia jako terapia wysoce innowacyjna**, która w znamienny sposób zmienia rzeczywistość chorych i daje podstawy do objęcia refundacją tego leczenia dla pacjentów z SMA. Jednorazowe podanie tej terapii, pozwala na brak konieczności częstych hospitalizacji i inwazyjnego leczenia dokanałowego, znacznie zmniejsza obciążenie oddziałów neurologii dziecięcej.

Opublikowane ostatnio dane z badania klinicznego SPR1NT^{1,2} potwierdzają, że zdecydowana większość dzieci z SMA leczonych przedobjawowo terapią genową onasemnogene abeparwówek osiąga odpowiednie do wieku kamienie milowe rozwoju ruchowego, w tym siedzenie, stanie i chodzenie, a żadne z nich nie wymaga wsparcia oddechowego ani żywieniowego -**100% pacjentów osiągnęło zakładane w badaniu klinicznym punkty końcowe rozwoju ruchowego.**

Decyzja o wyborze terapii powinna należeć do lekarza prowadzącego w porozumieniu z rodzicami, aby zapewnić pacjentowi spersonalizowane, optymalne leczenie. **Z tego względu uważamy, że dostęp do terapii genowej powinien być zapewniony, jako leczenie z wyboru u pacjentów zdiagnozowanych w programie przesiewowym w kierunku SMA.**

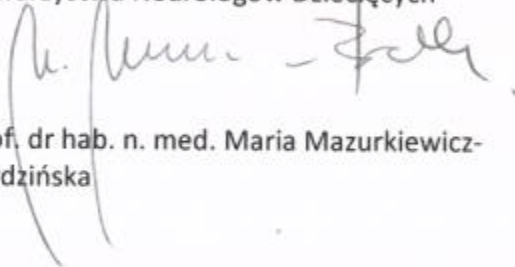
Apelujemy do Ministra Zdrowia: dziękujemy za przesiew w kierunku SMA i prosimy o zapewnienie dostępu do terapii genowej dla pacjentów zdiagnozowanych w jego ramach. Jako eksperci chcemy uczestniczyć w tym procesie. Deklarujemy pełną gotowość współpracy z Ministerstwem Zdrowia w zakresie tworzenia standardów terapeutycznych odzwierciedlających aktualny stan wiedzy w SMA.

Konsultant Krajowy w dziedzinie neurologii
dziecięcej



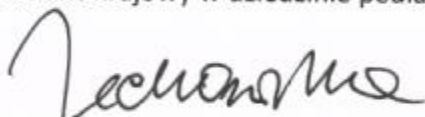
Prof. ŚUM dr hab. n. med. Ewa Emich Widera

Przewodnicząca Zarządu Głównego Polskiego
Towarzystwa Neurologów Dziecięcych



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

Konsultant Krajowy w dziedzinie pediatrii



Prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska

Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego




Prof. dr hab. n. med. Konrad Rejdak

Konsultant Krajowy w dziedzinie neonatologii



Prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich

Wiceprzewodnicząca Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Neurologów
Dziecięcych, Członek Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Neurologicznego



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

Przewodnicząca Zespołu Koordynacyjnego ds.
Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni



Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-
Józwiak

Wiceprzewodnicząca Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych



Prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn

Członek Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia
Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni



Dr hab. n. med. Maria Jędrzejewska

Zakład Genetyki Medycznej, Zakład Badań
Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej
Instytutu Matki i Dziecka



Dr hab. n. med. Monika Gos