

## NEUROLOGIA

# Modelowy program leczenia SMA nadzieją na lepsze życie

Agata Misiurewicz-Gabi

## W debacie redakcyjnej „Kuriera Medycznego” uczestniczyli:

- prof. dr hab. n. med. **Marcin Czech**, prezes elekt Polskiego Towarzystwa Farmakologicznego
  - prof. dr hab. n. med. **Katarzyna Kotulska-Józwiak**, kierownik Kliniki Neurologii i Epileptyki Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”
  - prof. dr hab. n. med. **Anna Kostera-Pruszczyk**, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
  - **Iwona Kasprzak**, dyrektor Departamentu Gospodarki Lekami w Narodowym Funduszu Zdrowia
  - **Kacper Ruciński**, współzałożyciel i członek Rady Strategicznej Fundacji SMA
- Debatę prowadził dr n. med. **Jakub Gierczyński**, ekspert systemu ochrony zdrowia, członek Rady Ekspertów przy Rzeczniku Praw Pacjenta



W medycynie rzadko się zdarza, że rzeczywistość przerasta nasze oczekiwania. Tak jest w przypadku uruchomienia od 1 stycznia 2019 r. programu lekowego „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni” i objęcia refundacją leku nusinersen. Tą decyzją wyprzedziliśmy wiele krajów w Europie. Program działa wręcz modelowo, a na Polskę zaczęto patrzeć z podziwem. Obecnie leczonych jest prawie 700 pacjentów ze schorzeniem, które do tej pory było nieuleczalne, śmiertelne bądź prowadziło do ciężkiego inwalidztwa. Sprawnie pracuje 29 neurologicznych ośrodków klinicznych, 16 dziecięcych i 13 dla dorosłych.

## Choroba z perspektywy dwóch lat

Jak podkreśla prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, nagle dostaliśmy do ręki potężny oręż, czyli lek, który stał się dostępny dla pacjentów. Sukces leczenia chorych na rdzeniowy zanik mięśni zaczął się jednak znacznie wcześniej. Od ponad 10 lat prowadzony jest w Polsce rejestr chorych na SMA. Bardzo aktywnie działa też Fundacja SMA, która zrzesza rodziny chorych.

– Mamy wszyscy w medycynie tendencję do przyglądania się sukcesom i wypierania z naszej pamięci tych obrazów, które pokazują, w jaki sposób choroba przebiega czy

Rdzeniowy zanik mięśni (*spinal muscular atrophy* – SMA) jest chorobą ciężką, postępującą i rzadką. Dzięki dostępności nowoczesnego leku jej terapia przynosi spektakularne rezultaty. Ogromne zaangażowanie wielu ludzi doprowadziło do uruchomienia 2 lata temu programu lekowego, który okazał się sukcesem. Czas podsumować dokonania i zastanowić się, co jeszcze można zrobić.

przebiegała, kiedy tej interwencji farmakologicznej nie ma lub nie było. Rdzeniowy zanik mięśni jest chorobą uwarunkowaną genetycznie i bez wdrożenia leczenia – postępującą. Ze względu na sposób dziedziczenia nierzadko w jednej rodzinie choruje kilkoro rodzeństwa. Niemal zawsze objawy pojawiają się we wczesnym dzieciństwie. Chory wymaga opieki wielodyscyplinarnej – systematycznej rehabilitacji, opieki ortopedycznej, czasem wsparcia oddechowego, żywieniowego. Wiemy, że wczesne wdrażanie terapii gwarantuje jej najwyższą skuteczność. Cieszę się, że przez te 2 lata leczyliśmy w programie dzieci i dorosłych oraz że mimo braku screeningu noworodkowego udało nam się włączyć do leczenia kilkoro pacjentów w okresie przedobjawowym, którzy byli młodszym rodzeństwem dzieci chorujących na SMA. Dla mnie pacjenci ze SMA są przykładem triumfu ducha nad materią. To ludzie, którzy mimo bardzo głębokiej niepełnosprawności potrafią robić znacznie więcej, niż nam, tzw. zdrowym, przyszłoby do głowy. Mają mnóstwo po-

zytywnej energii życiowej, są znakomici intelektualnie, czasami zdobywają wysoki poziom wykształcenia, pracują i starają się żyć w miarę normalnie – mówi prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

## Dane rzeczywiste – prawdziwy obraz choroby

Podstawą decyzji o rejestracji nowych leków są wyniki badań klinicznych. To są precyzyjne dane dotyczące bardzo wąsko zdefiniowanych grup pacjentów, którzy są w określonym wieku, stanie funkcjonalnym, bez chorób towarzyszących. Te dane są źródłem cennych informacji o skuteczności i bezpieczeństwie terapii. Jak podkreśla prof. Anna Kostera-Pruszczyk, szczególnie interesujące są dla nas publikacje dotyczące chorych dorosłych, którzy nie uczestniczyli w badaniach rejestracyjnych leku. Nie jest też przypadkiem, że pierwsze doniesienia pochodzą z Niemiec i Włoch, czyli z krajów, gdzie pacjenci otrzymali dostęp do terapii prawie 2 lata wcześniej niż w Polsce.

– Nasze dane, które zgromadziliśmy, są do tych pierwszych danych zagranicznych bardzo podobne. Rzeczywiście lek jest skuteczny u chorych w bardzo szerokim zakresie wieku, również u osób, które rozpoczynały leczenie jako ludzie z 30-, 40-, 50-letnią historią SMA. Tę skuteczność możemy zaobserwować w testach funkcjonalnych w odpowiednich skalach. W takiej chorobie jak SMA sukcesem byłoby zahamowanie jej postępu mierzone liczbą punktów w odpowiednich skalach. Tymczasem widzimy, że nie tylko tych punktów nie ubywa, ale przybywa w kolejnych miesiącach leczenia. Chorzy stają się silniejsi, potrafią samodzielnie wykonać coraz więcej czynności. Wyraźnie widoczna jest poprawa w skali, która ocenia funkcję kończyn górnych, co dla chorych poruszających się na wózku inwalidzkim oznacza prawie całkowitą samodzielność. Wszystko to są przełomowe, ogromne osiągnięcia. Poprawia się funkcja układu oddechowego. U pacjentów chodzących samodzielnie wydłuża się dystans, który są w stanie pokonać. Mamy bardzo dobre



PAP/Jacek Turczyk

prof. Anna Kostera-Pruszczyk: *Dla mnie pacjenci ze SMA są przykładem triumfu ducha nad materią. To ludzie, którzy mimo bardzo głębokiej niepełnosprawności mają mnóstwo pozytywnej energii życiowej, są znakomici intelektualnie, czasami zdobywają wysoki poziom wykształcenia, pracują*

wyniki, które pokazują, że nasza interwencja jest skuteczna nie tylko u malutkich dzieci, wcześniej poddanych leczeniu, ale nawet u osób, u których w momencie rozpoczęcia terapii choroba była już zaawansowana. Lecząc pacjenta i zwiększając jego sprawność, podnosimy jego jakość życia i wpływamy na funkcjonowanie całej rodziny – opowiada ekspertka.

### Aby znaleźć się w programie

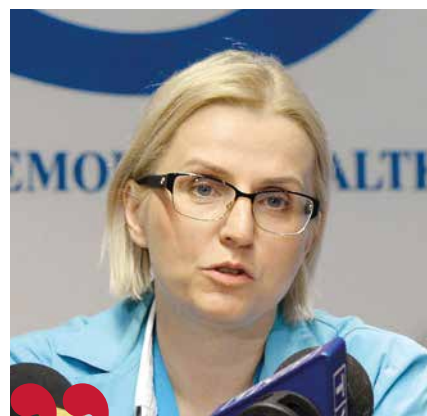
Na świecie nusinersenem leczonych jest już 11 tys. chorych w 50 krajach. Coraz więcej osób, widząc skuteczność terapii, deklaruje chęć podjęcia leczenia. W tej chwili w rejestrze w Polsce jest prawie 850 pacjentów.

– Rejestr, który prowadzi Klinika Neurologii WUM, ma już właściwie dekadę. Dzięki dostępności terapii zobaczyliśmy efekt wiary w przełom. W momencie kiedy lek został zarejestrowany na świecie i informacja o nim dotarła do ludzi, którzy stracili wiarę i zamknęli się w swoich domach, w ciągu zaledwie paru miesięcy mieliśmy wyraźny wzrost liczby deklarowanych chorych w Polsce – o 109 osób. Ludzie uwierzyli, że wysłanie zgody na udział w rejestrze i ankiety ma sens. W rejestrze tym gromadzone są nie tylko wyjściowe dane pacjentów, czyli informacje o tym, w jaki sposób rozpoczęła się choroba, lecz także o dalszym jej przebiegu – mówi prof. Anna Kostera-Pruszczyk. Kwalifikacji do programu lekowego „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni” dokonuje zespół koordynacyjny powołany przez prezesa NFZ, złożony z wybitnych neurologów. W przeciwieństwie do wielu innych państw w Polsce może być do niego zakwalifikowany pacjent z każdym typem SMA, niezależnie od stanu funkcjonalnego. W zasadzie wystarczy potwierdzenie choroby badaniem molekularnym i stwier-

dzenie przez lekarza, że nie ma przeciwwskazań do podania leku.

Jak wyjaśnia prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, zespół koordynacyjny zajmuje się przede wszystkim włączaniem chorych do programu lekowego. Drugim jego zadaniem jest nadzór nad realizacją programu i analiza jego skuteczności.

– Spośród tych pacjentów, których kwalifikowaliśmy do programu, a było ich 750, tylko 27 w ciągu tego półtora roku zostało wyłączonych z leczenia, żaden jednak z powodu braku skuteczności terapii. Przyjęte w programie kryteria nieskuteczności obejmują brak stabilizacji, czyli pogorszenie się w skali CHOP-INTEND, albo pogorszenie o więcej niż 2 punkty w skali Hamer-smith, które utrzymuje się w dwóch ocenach w odstępie 4 miesięcy. Ten drugi warunek stworzyliśmy, ponieważ wiemy, że u starszych pacjentów możliwe są większe wahania stanu neurologicznego. Możemy u nich obserwować pewną fluktuację objawów, która jest naturalna, a my nie chcielibyśmy żadnego pacjenta skrzywdzić, stwierdzając nieskuteczność leczenia, podczas gdy w rzeczywistości jest ono korzystne. U żadnego z 27 pacjentów, którzy zakończyli leczenie, nie doszło do pogorszenia w trakcie terapii. Przyczyną zakończenia programu była w kilku przypadkach rezygnacja, np. dlatego że pacjent chciał uczestniczyć w badaniach klinicznych. Trzech pacjentów zmarło, ale bez związku z podanym lekiem, były to osoby w bardzo zaawansowanym stanie choroby. Kilku pacjentów zrezygnowało z powodu dolegliwości związanych z podaniem leku drogą nakłucia do kanału kręgowego, 11 pacjentów miało bardzo zaawansowaną skoliozę i mimo zastosowania różnych metod podanie im leku nie było możliwe – mówi prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak.



PAP/Jacek Turczyk

prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak: *Spośród tych pacjentów, których kwalifikowaliśmy do programu, a było ich 750, tylko 27 w ciągu tego półtora roku zostało wyłączonych z leczenia, żaden jednak z powodu braku skuteczności terapii*



Fot. Termedia

prof. Marcin Czech: *Dla mnie jako decydenta nie ma większej nagrody niż powiedzieć: w moim kraju każdy pacjent jest diagnozowany, otrzyma leczenie, a kiedy wprowadzimy screening, to jeszcze otrzyma je bardzo szybko. Jestem dumny z tej decyzji refundacyjnej i myślę, że wszyscy powinniśmy być z niej dumni*

W tej chwili leczonych jest ponad 650 pacjentów. Pierwsze trzy dawki nusinersenu podaje się w odstępie 2 tygodni, czwartą po miesiącu, a kolejne w odstępie 4-miesięcznym. Przez ten cały czas musi być oceniany stan funkcjonalny pacjenta.

– W Polsce są przyjęte trzy skale, które wykorzystujemy w zależności od tego, czy pacjent jest małym dzieckiem czy osobą dorosłą, czy jest w dobrym stanie funkcjonalnym czy w gorszym. U chorych młodszych i z bardziej zaawansowaną niepełnosprawnością stosujemy skalę CHOP-INTEND, która została stworzona przez szpital dziecięcy w Filadelfii. W skali tej dziecko może zdobyć 64 punkty, przy czym 0 oznacza bardzo głęboką niepełnosprawność i brak ruchu, a 64 – pełną ruchomość. U pacjentów starszych stosujemy przede wszystkim skalę HFMSE. W zależności od tego, w jakim stanie pacjent był włączany do terapii, można się spodziewać różnych efektów, ale widzimy je właściwie zawsze. Pracujemy w tej chwili nad analizą statystyczną wyników uzyskanych przez pierwsze półtora roku działania programu, w związku z czym będziemy mieć bardzo dobre dane dotyczące skuteczności terapii, które będą mogły służyć do dalszych analiz zarówno dla płatnika, jak i Ministerstwa Zdrowia. Oprócz statystyki jednak mamy też historie, które rzeczywiście chwytają za serce. Jedną z nich jest historia dziewczynki, która otrzymała lek w 6. tygodniu życia, kiedy miała już bardzo zaawansowaną chorobę i zaledwie 2 punkty w skali CHOP-INTEND. Tymczasem po roku leczenia wynik wzrósł do 56 punktów. To dowodzi, że czujność diagnostyczna i wczesne włączenie leczenia ma ogromne znaczenie nie tylko dla pacjentów w okresie przedobjawowym, lecz także dla tych, którzy już mają objawy – wyjaśnia prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak.

### Ocena programu lekowego

Program lekowy „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni”, choć realizowany jest od niespełna 2 lat, działa wręcz wzorcowo, co podkreślają klinicyści, pacjenci i decydenci.

– Kiedy tylko w Polsce został uruchomiony program leczenia SMA, opieka nad pacjentami wystartowała bardzo szybko. Było to możliwe, ponieważ mieliśmy już zidentyfikowaną grupę pacjentów dzięki rejestrowi prowadzonemu przez zespół prof. Kostery-Pruszczyk w Klinice Neurologii WUM. Rejestr ten powstał w ramach globalnego projektu TREAT NMD. W praktyce zespół koordynacyjny zaczął pracować jeszcze przed formalnym powołaniem programu. Dane o pacjentach, u których zdiagnozowano SMA, pozwoliły na oszacowanie liczby chorych objętych leczeniem. W późniejszym czasie utworzony został rejestr SMPT dla SMA, gdzie zawarte są informacje na temat leczonych pacjentów. Obecnie w rejestrze jest 650 pacjentów – wyjaśnia Iwona Kasprzak, dyrektor Departamentu Gospodarki Lekami w Narodowym Funduszu Zdrowia. – Jeśli chodzi o wysokość kontraktów, to kształtują się one na poziomie 140 mln zł. Posiadamy informacje, że jeżeli w oddziałach wojewódzkich świadczenia były niedo-finansowane czy niezrealizowane w pełni, to w najbliższych dniach będzie to uzupełniane, ponieważ w NFZ zostały na ten cel uruchomione dodatkowe środki. Rozumiem, że duże ośrodki kliniczne mają inne koszty, dlatego należałoby w przyszłości wziąć to pod uwagę. Być może kwestii świadczeń dla szpitali powinna przyjrzeć się AOTMiT i zaproponować jakieś rozwiązania? Często poruszany jest też problem transportu medycznego. Jest to temat dość trudny i dotyczy także innych jednostek chorobowych. Ten program jest niewątpliwym sukcesem i modelowym przykładem tego, jak można by zorganizować opiekę w przypadku innych programów lekowych – dodaje.

– Chciałbym złożyć podziękowania wszystkim ekspertom, dzięki którym doszło do refundacji nusinersenu. Ukłon należy się zwłaszcza prof. Marcinowi Czechowi, który decyzję refundacyjną wynegocjował z producentem. Z pełnym przekonaniem, również jako członek zarządu SMA Europe, mówię, że program jest wdrażany modelowo. Na tle innych państw europejskich mamy chyba jeden z najszybszych procesów włączania chorych do leczenia, zwłaszcza chorych dorosłych. Dla porównania w Wielkiej Brytanii decyzja refundacyjna była podjęta ponad rok temu, a dopiero miesiąc temu pierwsza dorosła osoba otrzymała leczenie. Polska jest liderem wdrażania tak zaawansowanej terapii. Chorych mamy około tysiąca, nadal są też osoby, które czekają na włączenie do programu i prawdopodobnie wkrótce będą nim objęte. Jest dobrze, a nawet bardzo dobrze. To nie znaczy, że możemy spocząć na laurach. Ciągłe pozostaje kwestia diagnostyki, ponieważ oprócz dzieci diagnozowanych błyskawicznie są niestety i takie, które czekają tygodniami na potwierdzenie

## NEUROLOGIA



Fot. Termedia

Iwona Kasprzak: *Bardzo ważnym tematem dotyczącym wszystkich pacjentów z chorobami rzadkimi są dodatkowe elementy opieki, takie jak rehabilitacja czy opieka wychnieniowa, o której zaczyna się coraz więcej mówić*

► nie badania genetycznego. Nasza fundacja już na początku przyszłego roku postara się wdrożyć projekt umożliwiający szybszą diagnostykę, która będzie prowadzona równoległe z przesiewem. Zaskakujące jest dla mnie to, że profesorowie medycyny, eksperci zajmujący się wdrażaniem przełomowych terapii u setek pacjentów, prowadzeniem równoległe badań klinicznych, szkoleniem kadry medycznej, przyuczaniem pacjentów – muszą zajmować się szczegółami finansowania, wyceny świadczeń, wyceny ich wiedzy przez NFZ. Wydaje mi się, że nie jest to problem dotyczący tylko SMA, ale funkcjonowania całego systemu opieki zdrowotnej. Do rozwiązania pozostaje także kwestia pobytu pacjentów w szpitalu, ponieważ czasem pacjent musi zostać w nim na jedną noc. Pozostają także problemy logistyczne, prowadzenie badań funkcjonalnych. Nadal także czekamy na opiekę koordynowaną, która ma się znaleźć w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich – opowiada Kacper Ruciński, współzałożyciel i członek Rady Strategicznej Fundacji SMA.

Jak podkreśla prof. dr hab. n. med. Marcin Czech, prezes elekt Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego, decyzja o refundacji była trudna, ze względu na spoczywającą na wszystkich decydentach ogromną odpowiedzialność. – Była to decyzja trzech ministrów, bo jeszcze za czasów ministra Konstantego Radziwiłła zaczęliśmy rozmawiać o tym programie. W tym czasie zmieniali się także prezesi NFZ. Przed nami było ogromne wyzwanie, jak ograniczyć populację. Fundacja SMA i klinicyści mieli jedno stanowisko: nie można jej ograniczać. Patrzyliśmy na Brytyjczyków, którzy mieli mocno ograniczoną populację – do chorych z SMA1. Myślę, że bardzo dobrze się stało, że sięgnęliśmy po całą populację. Dobraliśmy taki instrument dzielenia ryzyka, który pozwolił na redukcję niepewności związanej np. ze wzrostem populacji docelowej, która nie została doszacowana. Jest to jeden z przykładów schorzeń, w któ-

rych gdy otwieramy refundację, okazuje się, że chorych jest znacznie więcej. Obecnie dzielimy się naszymi doświadczeniami z kolegami z zagranicy i pokazujemy im, w jaki sposób można podejść do programu, żeby ich pacjenci uzyskali terapię. Liczba leczonych chorych, tych którzy przeszli kwalifikację i tych którzy są w rejestrze, jest znacznie wyższa niż dla przykładu w danych niemieckich. Myślę, że powinniśmy innym państwom europejskim pokazać, że leczymy w Polsce dużą liczbę chorych, że podeszliśmy do tego ekonomicznie i że może to być opłacalne mimo wysokich kosztów jednostkowych. Bardzo się cieszę, że udało nam się na podstawie SMPT znaleźć punkt równowagi między tym, czego potrzebują klinicyści, a obciążeniami administracyjnymi tychże klinicystów – mówi ekspert.

Profesor Marcin Czech wskazał na inne istotne problemy, które wymagają rozwiązania. Pierwszym z nich jest diagnostyka, która nierzadko trwa miesiąc, a w sytuacji gdy każdy lekarz i pacjent walczą nawet o jeden motoneuron, miesiąc czy tydzień to spora różnica. Drugim problemem jest wprowadzenie przesiewu noworodkowego, dzięki któremu będzie możliwe rozpoczęcie leczenia chorych na SMA jak najszybciej.

#### Podsumowanie okresu dwuletniego

– Program okazał się ogromnym sukcesem przede wszystkim dla pacjentów z SMA. Nasz sukces będzie pełny, kiedy leczenie obejmie całą czekającą na nie grupę chorych. Nie zamierzamy spocząć na laurach. Przed nami rozpoczęcie powszechnego screeningu noworodkowego, który sprawi, że będzie możliwość interwencji u pacjentów w okresie przedobjawowym, czyli w grupie, w której leczenie jest najbardziej skuteczne. Największym wyzwaniem natomiast jest dla nas to, żeby Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich jak najszybciej wszedł w życie. Zrobimy tak, żeby model opieki nad chorymi z SMA, który udało nam się wspólnie wypracować, był naszym najlepszym produk-



PAP/Jacek Turczyk

Kacper Ruciński: *Na tle innych państw europejskich mamy chyba jeden z najszybszych procesów włączania chorych do leczenia, zwłaszcza chorych dorosłych. Polska jest liderem wdrażania tak zaawansowanej terapii*



Fot. iStockphoto

tem eksportowym, a następnie przenieśmy go na inne choroby rzadkie – komentuje prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

– Program leczenia SMA nusinersenem to wprowadzenie nowej terapii, modyfikującej przebieg naturalny ciężkiej i nieuleczalnej wcześniej choroby dla bardzo szerokiej grupy pacjentów. Zdarzyło się to pierwszy raz w polskim systemie opieki zdrowotnej. Jednocześnie udaje się prowadzić nadzór nad tym projektem w sposób, który daje nam narzędzia do analizy skuteczności terapii, co pozwoli być może w przyszłości na wprowadzanie podobnych rozwiązań w innych chorobach rzadkich. Sukcesem programu jest nie tylko leczenie dużej grupy chorych, lecz także to, że mamy obietnicę wprowadzenia przesiewu noworodkowego w kierunku SMA. Umożliwi to leczenie pacjentów, zanim choroba się rozwinie, a więc pozwoli na uniknięcie niepełnosprawności i wielu powikłań. Przeprowadziliśmy ankietę we wszystkich ośrodkach pediatrycznych, dzięki czemu wiemy, ile z nich jest przygotowanych na przyjęcie pacjenta w ciągu tygodnia od momentu uzyskania wyniku potwierdzającego chorobę. Problemem, który pilnie wymaga rozwiązania, jest zorganizowanie transportu medycznego dla osób, które w inny sposób nie są w stanie dotrzeć do szpitala. Pojawia się też kwestia rozliczenia kosztów pobytu pacjenta w szpitalu, które są różne w zależności od tego, czy pacjenci mają podawany lek w znieczuleniu ogólnym i pod kontrolą radiologiczną czy też nie. Obie wyceny są za niskie i z tego tytułu szpitale mają większe obciążenie finansowe – uważa prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak. – Na początku, kiedy program ruszał, było trochę wątpliwości, także ze strony ośrodków. Teraz jesteśmy w przededniu wydawania kolejnej decyzji administracyjnej dotyczącej dalszej refundacji. Ze względu na charakterystykę choroby mieliśmy dużą motywację, żeby ten program szybko wdrożyć i żeby zespół koordynacyjny błyskawicznie zakwalifikował pacjentów, którzy są zdiagnozowani i oczekują na leczenie. Bardzo ważnym tematem dotyczącym wszystkich pacjentów z chorobami rzadkimi są dodatkowe elementy opieki, takie jak rehabilitacja czy opieka wychnieniowa, o której zaczyna

”

Na świecie nusinersenem leczonych jest już 11 tys. chorych w 50 krajach. Coraz więcej osób, widząc skuteczność terapii, deklaruje chęć podjęcia leczenia. W tej chwili w rejestrze w Polsce jest prawie 850 pacjentów

się coraz więcej mówić. Wiele chorób wymaga przecież ogromnego zaangażowania członków rodziny, co wyłącza ich z pracy. Tym ludziom też należy pomóc – apeluje Iwona Kasprzak.

– Mówiąc o szybkiej diagnostyce, mamy na myśli czas, zanim pacjent trafi do zespołu koordynacyjnego. To etap, w którym albo lekarz kierujący na badanie genetyczne nie napisał, że ma być wykonane na cito, albo badanie nie zostało szybko przeprowadzone przez laboratorium. Wykonanie testu na SMA to maksymalnie 3 dni przy obecnej technologii. Trzymamy kciuki za przesiew noworodków, gdyż znacznie przyspieszy diagnostykę w skali kraju. Dzięki temu, że mamy tak dobre leczenie SMA, wiele osób decyduje się mieszkać w Polsce – opowiada Kacper Ruciński.

– Dużo oczekuję od Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Mam nadzieję, że doprowadzi on docelowo do koordynowanej opieki, w której centrum będzie pacjent cierpiący na choroby rzadkie, w tym na SMA. Cieszę się, że Polska dołączy do grupy krajów, które będą miały ten plan zatwierdzony. Dla mnie jako decydenta nie ma większej nagrody niż powiedzieć: w moim kraju każdy pacjent jest diagnozowany, otrzyma leczenie, a kiedy wprowadzimy screening, to jeszcze otrzyma je bardzo szybko. Jestem dumny z tej decyzji refundacyjnej i myślę, że wszyscy powinniśmy być z niej dumni – podsumowuje prof. Marcin Czech. ■

Na podstawie debaty redakcyjnej „Kuriera Medycznego” i „Menedżera Zdrowia” – „Leczenie SMA w Polsce w kontekście danych z realnej praktyki klinicznej”.

Współpraca: Małgorzata Solarczyk