

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)

[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się



- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Edukacja](#)

SMA: tu naprawdę nastąpił przełom w leczeniu

Nowoczesne leczenie pacjentów z SMA przywróciło im nadzieję na lepsze życie. Mają lepszą kondycję, poprawia się wydolność płuc, mniej chorują. Są sprawniejsi, bardziej samodzielni, co oznacza, że opiekunowie są mniej obciążeni, spełniają marzenia. Ci dopiero co zdiagnozowani mogą w ogóle uniknąć choroby. W leczeniu SMA można mówić o prawdziwych przełomach.

Skok ze spadochronem z 4 tys. metrów, nurkowanie z butlą, jazda na nartach. Podróżowanie: Grecja, Turcja, Barcelona. Granie w BOCCIA w Stowarzyszeniu Prometheus w Konopiskach, dyscyplinę

paralimpijską. W zeszłym roku wicemistrzostwo Polski w swojej kategorii - BC3, mistrzostwo Czech. W tym roku powołanie do kadry narodowej. Wyjazdy na międzynarodowe turnieje, do Zagrzebia i Poznania, gdzie zdobywa rankingowe punktów. W październiku br. poleci na kolejny turniej. Aktualnie jest 51. na świecie.

To bynajmniej nie opis życia hiperaktywnego celebryty. To życie Jarosława Plewy, lat 41, SMA 1. Życiowy optymista, u którego choroba zatrzymała się pod wpływem leku. Mało tego, wiele funkcji życiowych poprawiło się. np. trzyma właśnie w tej chwili pewną ręką dyktafon, ma dobry głos.

- Czuję, że jestem silniejszy, mogę poruszać głową, jestem dużo bardziej wytrzymały, mogę dłużej pracować. Prowadzę studio graficzne, ale też załatwiam reklamę od a do zet: od logotypu, poprzez materiały drukowane, strony internetowe, tworzę sklepy internetowe - opowiada.

Jarosław Plewa choruje na rdzeniowy zanik mięśni postać 1 (SMA 1). To dziedzicznie uwarunkowana rzadka choroba, w której dochodzi do postępującego osłabienia i zaniku wszystkich mięśni. Jest pięć rodzajów SMA oznaczanych cyframi od 0 do 4, w zależności od czasu, kiedy uwidocznia się pierwsze objawy: 0 - jeszcze w życiu płodowym (najgorsze rokowanie), 4 - w wieku dorosłym, najczęściej po 30-tce (najlepsze rokowanie). Kiedyś nie było żadnego leczenia, i diagnoza SMA u dziecka oznaczała szybki postęp choroby i śmierć.

A ostatnio w leczeniu doszło do prawdziwych przełomów - można zapobiec rozwojowi choroby, jeśli wykryje się ją już u noworodka (jest program badań przesiewowych). Nowo zdiagnozowane dzieci otrzymują terapię genową i choroba po prostu się nie rozwija. U starszych pacjentów istnieje możliwość nawet znaczącego zahamowania jej postępu. Z tej ostatniej opcji skorzystał Jarosław Plewa.

„Przed lekiem” też pracował, skończył w trybie dziennym jako pierwsza osoba niepełnosprawna wydział elektryczny, kierunek elektrotechnika na Politechnice Częstochowskiej.

- Koledzy nosili mnie na laboratoria na II piętro. To również dzięki nim mogłem skończyć studia. Te przedmioty, które mogły zostać przeniesione na parter, zostały przeniesione. Po studiach pracowałem m.in. stacjonarnie w dziale zamówień i logistyki, przez ponad 5 lat jeździłem codziennie do pracy - mówi Jarosław Plewa dla Serwisu Zdrowie.

Marzenia? Pracuje usilnie nad tym, żeby zostać mistrzem paralimpijskim w swojej dyscyplinie. Chciałby się usamodzielnic i założyć rodzinę.

- To są moje cele. Do tej pory wszystko, co zaplanowałem, spełnia się - zapewnia Jarosław.

Jego życiowa partnerka podkreśla, że nikt tak jak on nie potrafi pocieszyć w utrapieniu.

- Nadaje problemowi właściwe proporcje. Gdy płaczę, zawsze mówi, nie płacz, bo... Wielu znajomych dzwoni do niego i przez godzinę „przeprowadza psychoterapię”. Nasza wspólna koleżanka ma mnóstwo problemów. Dzwoni do niego: wiesz, chodzę do terapeutów, ale tak jak ty, nikt mi w głowie nie poukłada - opowiada partnerka Jarosława.

Jak działa nowy lek?

- Dotychczas w badaniach klinicznych uczestniczyły małe i starsze dzieci i wiadomo było, że jest to lek dla nich skuteczny. Mniej doświadczeń było w leczeniu dorosłych pacjentów z SMA. Owszem, w ciągu ostatnich lat pojawiły się pierwsze publikacje, ale dotyczyły głównie pierwszych 14 miesięcy leczenia, wyniki były pozytywne. Nasza publikacja dotyczy długofalowego leczenia, obserwacja do 30. miesiąca, czyli prawie trzy lata u pacjentów dorosłych - mówi dla Serwisu Zdrowie dr Anna

Łusakowska z Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

W sierpniu br. w międzynarodowym czasopiśmie naukowym Orphanet Journal of Rare Diseases, został opublikowany artykuł jej autorstwa i współpracowników na temat nowoczesnego leczenia pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni.

- Mamy szczególną grupę pacjentów z ciężką postacią SMA, którzy nigdy nie siedzieli samodzielnie, oczywiście, nie chodzili. Część z nich, z nieco łagodniejszym przebiegiem, przeżywa do wieku dorosłego. Z naszych obserwacji wynika, że stan większości z nich poprawił się, co w przypadku choroby, która jest przewlekła i z każdym rokiem postępuje - pacjent stopniowo traci funkcje ruchowe - już zatrzymanie jej postępu jest dobrym efektem leczenia. A my obserwujemy istotną poprawę u znacznej większości pacjentów, nawet u tych, którzy chorują 40 i więcej lat. W większości przypadków objawy SMA pojawiają się w pierwszych latach życia, więc nasi dorośli pacjenci, najstarszy zaczął leczenie w wieku 69 lat, otrzymują leczenie po bardzo długim czasie trwania choroby. Przyznam, że byliśmy nieco zaskoczeni, że przyniosło ono aż tak dobre efekty - mówi dr Łusakowska.

Ekspertka tłumaczy, że mechanizm działania leku polega na modyfikacji pewnych procesów molekularnych i prowadzi do zwiększenia poziomu białka, którego brakuje pacjentom. Białko to jest bardzo ważne dla motoneuronów, czyli komórek nerwów ruchowych, które u pacjentów z SMA stopniowo ulegają uszkodzeniu. To powoduje postępujące osłabienie i zanik mięśni, pacjenci tracą kolejne funkcje ruchowe, pojawiają się zaburzenia połykania i oddychania. Motoneurony nie mają możliwości regeneracji.

- Wydawać by się więc mogło, że u starszych pacjentów, chorujących tak długo, u których wiele motoneuronów już obumarło, trudno spodziewać się dobrych efektów, ale jak się okazuje, potencjał działania leku jest ogromny. U pacjentów z ciężkim przebiegiem SMA w wielu krajach na świecie nie jest podejmowane leczenie. Nasze obserwacje, które przedstawiliśmy w artykule, pokazują, że warto leczyć wszystkich pacjentów, bo każdy z nich może odnieść korzyść - zapewnia dr Anna Łusakowska.

Chorzy w różnym stopniu reagują na leczenie - w okresie obserwacji dochodziło do co najmniej stabilizacji, ale w większości przypadków była poprawa.

- Mam fantastycznego pacjenta, który mimo że choruje prawie od urodzenia, porusza się na wózku, jest fotografem artystycznym, tworzy piękne kompozycje z owoców, nasion, warzyw, które utrwała na zdjęciach. Zdobywa nagrody na konkursach fotograficznych. Inny pacjent, obecnie 34 - letni, który marzył od wielu lat o dalekich podróżach w Andy, ale był zbyt słaby, żeby tam dotrzeć, po rozpoczęciu leczenia poczuł się na tyle sprawny, że dotarł do krainy Inków, zwiedził Matchu Picchu i odbył wysokogórską wycieczkę na koniu, na którym ostatni raz jechał, gdy był siedmioletnim chłopcem - opowiada dr Łusakowska. - Dla bardzo wielu pacjentów podróżowanie to marzenie, którego wcześniej nie mogli spełnić. Pacjent, który wcześniej musiał się trzy razy dziennie położyć i odpocząć, teraz może siedzieć na wózku cały dzień - pracować, uczestniczyć w życiu towarzyskim, przebywać na studiach. Wielu pacjentów obserwuje wzmocnienie głosu, mogą mówić głośniej, wyraźniej, dłużej. Mam pacjentów, dla których to jest szczególnie ważne, gdyż są wykładowcami, terapeutami, psychologami i mogą cały dzień pracować, mówiąc. Dla nich to naprawdę jest jakościowa zmiana życia, zmiana perspektywy - zapewnia ekspertka, która pracuje z pacjentami z SMA od ponad 30 lat.

Kiedy zaczynała tę pracę, nie było znane podłoże genetyczne choroby. Dzięki rozwojowi biologii molekularnej, genetyki, znamy mechanizm tej choroby. To punkt wyjścia do opracowania skutecznej terapii.

- W SMA natura dała bonus - dodatkowy gen, który, jeśli go odpowiednio zmodyfikujemy, zaczyna produkować prawidłowe białko. Cząsteczka w nowoczesnym leku zmienia ten dodatkowy gen i przywraca mu możliwość produkcji pełnowartościowego białka. Jeśli wzrasta poziom tego białka, poprawia się sprawność ruchowa i ogólne funkcjonowanie pacjentów - wyjaśnia dr Łusakowska.

Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego od ponad dekady prowadzi rejestr chorych w ramach globalnego rejestru TREAT-NMD.

Dorośli z SMA to przede wszystkim chorzy z tzw. postaciami przewlekłymi SMA2 i SMA3. Niewielką grupę stanowią pacjenci z SMA1, a więc z ostrą postacią o początku w pierwszym półroczu życia. We wszystkich tych postaciach bez leczenia farmakologicznego choroba nieuchronnie postępuje.

Program lekowy B.102 „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni” dla pierwszej zarejestrowanej na świecie skutecznej terapii w tym schorzeniu, został wprowadzony w Polsce w styczniu 2019 r. Leczeniem zostali objęci wszyscy chorzy z SMA bez względu na wiek, stopień zaawansowania choroby, czy typ SMA. Obecnie w ramach programu leczonych jest około 1000 pacjentów.

- Dzięki naszemu rejestrowi wiedzieliśmy, że zapotrzebowanie na leczenie jest bardzo duże. W tej chwili leczymy 90 proc. populacji pacjentów. Jest jeszcze pewna grupa pacjentów, która oczekuje na leczenie. Głównym powodem tego opóźnienia jest wciąż jeszcze za mała liczba ośrodków, które mogą leczyć dorosłych pacjentów. W kilku województwach nie ma ich, np. w woj. mazowieckim jest ich jeszcze za mało, ale mamy nadzieję, że wkrótce powstaną kolejne. Dorosłych pacjentów będzie przybywać, gdyż dzieci po osiągnięciu 18 lat przechodzą pod opiekę oddziałów dla dorosłych. Część pacjentów jeszcze nie jest zdiagnozowana. Jednak każdy nowo zdiagnozowany ma szansę na otrzymanie leczenia. Ogromne nadzieje na wyeliminowanie SMA jako choroby powodującej istotne dysfunkcje ruchowe ograniczające samodzielność pacjentów, daje skryning noworodków, dzięki któremu można wdrożyć leczenie przedobjawowe. W Polsce już działa ten system od prawie dwóch lat, a mali pacjenci najczęściej otrzymują terapię genową. To daje jest prawie pewność, że pacjent nigdy nie będzie miał pełnych objawów SMA - mówi dr Łusakowska.

Ekspertkę bardzo cieszy, że od pięciu lat może chorym realnie pomóc i widzi efekty. Żałuje, że bardzo wielu pacjentów i lekarzy zaangażowanych w badanie SMA, których znała, nie doczekało tego przełomu. I na pewno jeszcze nie powiedziano wszystkiego, jeśli chodzi o terapię. Trwają wciąż badania nad modyfikacją dawki, a także drogi podania leku.

Poprawa stanu pacjentów pozwala im też spełnić się w roli rodzica. Jednak jeśli kobieta przyjmuje lek, nie powinna w tym czasie planować ciąży.

- Niektóre nasze pacjentki opóźniły przyjmowanie leku, zaszły w ciążę, urodziły dziecko i dopiero zaczęły się leczyć. Inne przerwały leczenie na ten czas i zapewne wrócą po urodzeniu dziecka. Obecnie diagnostyka prenatalna pozwala na określenie, czy dziecko jest zdrowe lub czy odziedziczyło wadliwy gen. Do wystąpienia choroby konieczna jest obecność dwóch kopii wadliwego genu - od ojca i od matki. Jeśli jeden rodzic jest chory, a drugi jest zdrowy i nie jest nosicielem wadliwego genu, dziecko będzie zdrowe, chociaż będzie nosicielem choroby - tłumaczy dr Łusakowska.

Rola opiekunów pacjentów z SMA

Standardy opieki powstały jeszcze zanim weszła terapia modyfikująca przebieg choroby. Wiadomo było, że pewne działania poprawiają kondycję i spowalniają jej przebieg.

- Pacjent z SMA wymaga wielospecjalistycznej opieki. Przede wszystkim stałej rehabilitacji, opieki

ortopedycznej, pulmonologicznej. Na ogół opiekunowie osób chorych byli i są bardzo świadomi tych wszystkich potrzeb i starają się je zapewnić. To wymaga dużego nakładu sił i środków. Obecnie dostęp do rehabilitacji jest już znacznie lepszy. Wcześniej w istotny sposób obciążało to budżet domowy rodzin pacjentów. Wszyscy oczekujemy na wdrożenie tzw. opieki koordynowanej tak aby pacjent w jednym miejscu mógł otrzymać pełny zakres porad – tłumaczy dr Łusakowska.

Standardy leczenia i opieki chorych z SMA:

- Opieka ortopedyczna, czyli odpowiednie zaopatrzenie ortopedyczne, czy operacja skoliozy;
- Psychoterapia dla całej rodziny chorego;
- Dietetyk – pacjenci są często albo niedożywieni, z dużą niedowagą, bo mają problemy z przełykaniem, albo są otyli, co wiąże się z często występującą u nich insulinoopornością;
- Systematyczna rehabilitacja prowadzona przez doświadczonych, odpowiednio przeszkolonych rehabilitantów

O wynikach badań

Skutki terapii naukowcy z WUM oceniali za pomocą odpowiednich testów i skal. Okazało się, że po 30 miesiącach obserwacji w skali HFMSE (Skala Sprawności Motorycznej Hammersmith mierząca funkcje motoryczne w postaciach: SMA2 i SMA3) zaobserwowano wzrost o 5.1 punktów, w teście CHOP-INTEND (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders – test mierzący umiejętności ruchowe u pacjentów z SMA1) o 5.59 punktów (w 26. miesiącu obserwacji). Średni wynik RULM (Revised Upper Limb Module – służący do oceny sprawności ruchowej kończyn górnych u dzieci i dorosłych z SMA) poprawił się o 1.96 punktu w 30 miesiącu.

W 30. miesiącu leczenia stwierdzono, odpowiednio, klinicznie znaczącą poprawę w skali HFMSE (≥ 3 punkty) u 71 proc. pacjentów; w skali CHOP-INTEND (≥ 4 punktów), u 80 proc.; w ocenie funkcji kończyn górnych w skali RULM (≥ 2 punkty) u 43,5 proc.; oraz w teście 6 minutowego marszu (wzrost o ≥ 30 metrów) u 50 proc. pacjentów.

W badaniu oceniana była też subiektywna opinia pacjentów na temat wpływu leku na przebieg i objawy choroby, mierzona metodą ogólnego wrażenia poprawy (PGI-I) pacjenta. Po 30 miesiącach leczenia 85 proc. pacjentów zgłaszało co najmniej minimalną poprawę, a 15 proc. pacjentów stabilizację. Żaden pacjent nie odczuwał pogorszenia.

Od 28 marca 2022 roku wszystkie noworodki urodzone na terenie Polski, których rodzice wyrazili zgodę na wykonanie badań molekularnych w ramach badań przesiewowych, są badane pod kątem rdzeniowego zaniku mięśni. Diagnozowanych jest ponad 99 proc. noworodków.

W badaniu przesiewowym pod kątem SMA przebadano już około 560 tys. noworodków, zdiagnozowanych zostało 79 dzieci. Wynik badania przesiewowego znany jest średnio w 8-9 dobie życia dziecka. Następnie wysyłany jest do ośrodka kierującego. W ciągu 2-3 dni od momentu otrzymania próbki do badania weryfikacyjnego, wydawany jest wynik ostateczny. To jest średnio ok. 14 dnia życia dziecka. Dziecko otrzymuje leczenie w ok. 18.-19. dniu życia.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/edukacja/31961.html>

Informacje dnia: [Ekrany dotykowe bez problematycznego indu Świat atomów i cząsteczek Żyjemy w czasach multitożsamości](#) [Dlaczego Polki rzadziej jedzą mięso niż Polacy? Co 3 osoba dorosła zagrożona chorobami z powodu braku ruchu](#) [Cynk może pomóc chronić uprawy przed zmianami klimatu](#) [Ekrany dotykowe bez problematycznego indu Świat atomów i cząsteczek Żyjemy w czasach](#)

[multitożsamości](#) [Dlaczego Polki rzadziej jedzą mięso niż Polacy? Co 3 osoba dorosła zagrożona chorobami z powodu braku ruchu](#) [Cynk może pomóc chronić uprawy przed zmianami klimatu](#) [Ekrany dotykowe bez problematycznego indu](#) [Świat atomów i cząsteczek](#) [Żyjemy w czasach multitożsamości](#) [Dlaczego Polki rzadziej jedzą mięso niż Polacy? Co 3 osoba dorosła zagrożona chorobami z powodu braku ruchu](#) [Cynk może pomóc chronić uprawy przed zmianami klimatu](#)

Partnerzy