



### **Vyjádření Společnosti dětské neurologie ČLS JEP k léku Nusinersen - Spinraza**

Spinální svalová atrofie (SMA) je vrozené neurodegenerativní onemocnění motoneuronů předních rohů míšních. Klinicky se onemocnění projevuje progresivní svalovou slabostí zejména svalů pletence dolních končetin, která ve většině případů vede ke ztrátě schopnosti samostatné chůze. Svalová slabost postupně generalizuje a vede k dechové nedostatečnosti, poruchám polykání a předčasnému úmrtí. Podle tíže klinických obtíží a věku nástupu obtíží se SMA rozděluje do čtyř základních typů. SMA typ I: nástup obtíží do 6. měsíce věku, pacienti nikdy nejsou schopni samostatného sedu, stoje a chůze. Jedná se o klinicky nejzávažnější a bohužel i nejčastější typ, 50% pacientů umírá do roku věku, bez zavedení dechové podpory (umělé plicní ventilace) 80% pacientů umírá do 2 let věku. Aktuálně se jedná o nejčastější příčinu úmrtí na vrozené onemocnění v kojeneckém věku. Typ II: nástup obtíží do 18. měsíce věku, pacienti nikdy nejsou schopni samostatného stoje, během dětství vyžadují dechovou podporu a jejich věk dožití je zkrácen. Typ III: títo pacienti mají nástup obtíží během dětství, po 18. měsíci věku, a jsou schopni samostatné chůze pouze dočasně. Typ IV: u těchto pacientů se obtíže projevují až v dospělosti. Geneticky se jedná o homogenní skupinu, u 95 % je geneticky potvrzena patogenní homozygotní delece 7. či 7. a 8. exonu SMN1 genu, což vede ke snížení tvorby SMN proteinu, bílkoviny nutné k přežití motoneuronů.

Jedinou existující léčbou je Nusinersen (Spinraza). Efekt léku byl prokázán v četných dvojité zaslepených klinických studiích III. fáze, a to u pacientů s SMA typu I, II a III. Efekt je nejvýznamnější u nejtěžších typů s rychlou progresí a při časném zahájení léčby - ihned po objevení se prvních obtíží. Klinická studie ENDEAR (120 pacientů s SMA typu I) prokázala efekt léčby - u více než 50% pacientů došlo k výraznému zlepšení motorických schopností (schopnost udržet hlavu v ose těla, přetočit se na břicho 10%, samostatně sedět 8% a dokonce u 1% i samostatně stát), snížení potřeby dechové podpory a významnému snížení úmrtnosti (o více než 50%). Studie CHERISCH (126 pacientů s SMA II a III) rovněž prokázala efekt léčby ve smyslu zlepšení motorických funkcí. U 15 z 84 pacientů s SMA typu II bylo po 15 měsících léčby dosaženo stoje a samostatné chůze. Efekt léčby se u všech typů SMA zvyšoval s opakováním dávky. Významné nežádoucí účinky nebyly v žádné z provedených studií pozorovány. Popsány byly jen běžné nežádoucí účinky nejčastěji odvozené od intrathekální cesty podání.

**Nusinersen (Spinraza) je v současnosti jedinou dostupnou možností léčby SMA. Tato léčba je vysoce efektivní s minimem nežádoucích účinků. Léčba ve většině případů vede nejen k zastavení progresu nemoci, ale i ke zlepšení motorických funkcí, snížení nutnosti dechové podpory, a tím i prodloužení věku dožití pacientů. Míra efektu léčby je individuální, příčina této variability zatím není známa.**

**Společnost dětské neurologie ČLS JEP proto plně podporuje zavedení této terapie v České republice.**

Za společnost vypracovala MUDr. Jana Haberlová Ph.D.

V Praze dne 21.8.2017

Profesor MUDr. Pavel Kršek Ph.D.

Předseda společnosti

