proLékaře.cz | 22.8.2025

doi: 10.48095/cccsnn20202S5

Léčba dospělých s 5q SMA v České republice

Treatment of adults with 5q SMA in the Czech Republic

Spinální muskulární atrofie (SMA) spolu s Duchenneovou svalovou dystrofií jsou první choroby, u kterých se patogeneticky orientovaná léčba dostala až na molekulárně genetickou úroveň. Nějakou dobu před těmito strategiemi jsme dokázali u některých dědičných svalových chorob dosáhnout pokroku pomocí substituce klíčového enzymu (Pompeho nemoc). Pokroky na tomto poli jsou výsledkem dlouhé tvrdé práce v základním výzkumu, jejími nositeli tedy nejsou kliničtí lékaři, ale molekulární biologové a genetici. Během dlouhých let se bohužel celá řada slibných cest ukázala jako neefektivní, některé až v posledních fázích klinického výzkumu. Bylo to frustrující jak pro lékaře, tak pro nemocné, kteří k pokrokům vědy upínají svoje naděje. Výstižně to vyjádřil prof. Dubowitz na Neuromuskulárním kongresu v Brně v roce 2008, když konstatoval, že genová terapie je už za rohem, ale za oním rohem jsou vždycky nějaké další rohy…

Nyní stojíme skutečně na prahu velké revoluce v léčbě vzácných dědičných onemocnění. První skutečně genová léčba SMA již byla schválena v USA a na startovní čáře je, kromě zmíněných, celá řada dalších léků a léčebných strategií, která pravděpodobně v nejbližší dekádě zcela promění pohled na vrozené choroby. Těžištěm byla dosud komplexní multidisciplinární symptomatická péče, která přinesla významné zlepšení kvality a významné prodloužení života. Etiopatogeneticky orientovaná terapie však přináší zcela nové výzvy, které budou muset být reflektovány jak zdravotnickými zařízeními, tak i plátci a regulátory péče. Nejde jen o to, že tyto léky jsou extrémně finančně náročné a ceny se šplhají do statisíců dolarů ročně nebo milionů dolarů za jednorázovou trvalou léčbu. S touto léčbou je spojeno i celkové přebudování této oblasti péče ve smyslu progresivního terapeuticky orientovaného segmentu se všemi konsekvencemi personálními, organizačními a prostorovými. Česká neurologická společnost ustanovila devět Neuromuskulárních center, dvě z nich se v roce 2016 staly součástí sítě ERN (European Reference Network) pro vzácná neuromuskulární onemocnění (Euro-NMD), další dvě centra požádala o zapojení do této sítě v roce 2019. Stačí však pohled na mapu z registru nemocných s myastenií v ČR [1], abychom pochopili, že úroveň péče o nemocné s neuromuskulárními chorobami není zcela v pořádku. Nelze z toho ale vinit jen vedoucí pracovníky jednotlivých zdravotnických zařízení nebo odbornou společnost. Tyto nemoci jsou dlouhodobě na okraji zájmu společnosti, bohatých firem a pojišťoven. Plátci péče se domnívají, že jejich povinnosti skončily uhrazením drahého léku farmaceutické firmě. Rozsah oprávněných nákladů na komplexní péči již není v jejich zorném poli. Ani po 4 letech existence nebyla nijak vyřešena otázka financování neuromuskulárních center excelence ERN. Moderní špičková medicína se ale bohužel bez peněz, jen na základě entuziasmu zdravotnických pracovníků, dělat nedá. Nebo dá, ale jen ve velmi omezeném rozsahu, a nemocní tak nemohou očekávat péči srovnatelnou se západoevropskými zeměmi s jejich nesrovnatelně vyššími rozpočty a dlouhodobou, předvídatelnou a stabilní podporou státních institucí.

Ale vraťme se k SMA. V letošním roce spouštíme program specifické terapeutické péče o dospělé nemocné s touto chorobou. Program není českým státem ani pojišťovnami nijak podporován, tedy kromě zaplacení léků farmaceutickým koncernům. K tomuto rozhodnutí nás vedla, vedle (oprávněného) tlaku ze strany pacientů, i situace v ostatních evropských zemích a nárůst dat z reálné klinické praxe [2,3]. Dosud publikovaná sdělení ukazují, že nemocní z této péče profitují [4] a dochází k změnám proti přirozenému průběhu nemoci. Protože nejsou a pro tuto věkovou kohortu ani nebudou randomizovaná data, tak jsme se pro tento krok rozhodli až po dlouhých diskuzích v odborné komunitě.

Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

S. Voháňka

Neuromuskulární centrum ERN,
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

MUDr. Stanislav Voháňka, CSc., MBA
Neuromuskulární centrum ERN
Neurologická klinika
LF MU a FN Brno
Jihlavská 20
625 00 Brno
e-mail: vohanka.stanislav@fnbrno.cz

Literatura

1. Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti. [online]. Dostupné z URL: https://www.neuromuskularni-sekce.cz/.
2. Hagenacker T, Wurster CD, Günther R et al. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. Lancet Neurol 2020; 19(4): 317–325. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30037-5.
3. Veerapandiyan A, Eichinger K, Guntrum D et al. Nusinersen for older patients with spinal muscular atrophy: a real-world clinical setting experience. Muscle Nerve 2020; 61(2): 222–226. doi: 10.1002/mus.26769.
4. Walter MC, Wenninger S, Thiele S et al. Safety and treatment effects of nusinersen in longstanding adult 5q-SMA Type 3 – a prospective observational study. J Neuromuscul Dis 2019; 6(4): 453–465. doi: 10.3233/JND-190416.