proLékaře.cz | 22.8.2025

doi: 10.48095/cccsnn20202S45

Pacientská organizace Smáci, z.s. sdružující pacienty se spinální svalovou atrofií

Patient support organization Smáci, z.s. associating patients with spinal muscular atrophy

Souhrn

Pacientské organizace (PO) jsou důležitým článkem v péči o pacienty se vzácnými onemocněními. Tyto organizace jsou často sdružením pacientů a jejich zákonných zástupců, kteří se sdruží na základě dosavadní nedostatečné péče o tyto pacienty. PO SMÁci, z.s. hájí zájmy pacientů se spinální svalovou atrofií (SMA) a jejich rodin. SMÁci v roce 2017 pomohli prosadit ve zrychleném procesu léčbu onemocnění SMA pomocí nově registrovaného léčiva (Spinraza). Na SMA nebyl do roku 2017 registrován pod EMA žádný léčivý přípravek. V současné době mají pacienti v ČR k dispozici již 3 preparáty (Spinraza, Zolgensma, Evrisdy), přičemž ve vývoji jsou další léčiva, o jejichž vstupu do zdravotnického systému ČR PO jedná. PO SMÁci prosazuje zkvalitnění péče o pacienty se SMA v rámci tří hlavních okruhů, kterými jsou pacientská podpora, zdravotní politika a výzkum.

Abstract

Patient organizations (PO) are an important link in the care of patients with rare diseases. These organizations are often associations of patients and their legal representatives who associate on the basis of the current lack of care for these patients. PO SMÁci, z.s. defends the interests of patients with spinal muscular atrophy (SMA) and their families. In 2017, SMÁci helped to promote the treatment of SMA disease in an accelerated process, using a newly registered drug (Spinraza). Until 2017, no medicinal product was registered for SMA under the EMA. At present, patients in the Czech Republic already have 3 treatments available (Spinraza, Zolgensma and Evrisdy). PO SMÁci are in discussion with the stakeholders of the Czech health care system about new treatments which are currently in the development. PO SMÁci promotes the improvement of care for patients with SMA within three main areas, which include patient support, health policy and research.

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.

V. Hradilek

Fakulta životního prostředí, Česká zemědělská univerzita, Praha

✉
Ing. Václav Hradilek
ČZU, FŽP, KVHEM
Kamýcká 129
165 00 Praha-Suchdol
e-mail: vaclav.hradilek@smaci.cz

Klíčová slova
spinální svalová atrofie – pacientská organizace – systematické hodnocení zdravotnických technologií – zdravotní politiky

Key words
spinal muscular atrophy – patient organization – health technology assessment – health policy

Úvod

Spinální muskulární atrofie (SMA) je velmi závažné, léčitelné onemocnění, které vyžaduje multidisciplinární péči o pacienta. Více o samotném onemocnění a způsobu, jak bychom mu měli komplexně čelit, je možné dohledat v mezinárodně uznávaných standardech léčby [1,2], které je možné v překladu dohledat na internetových stránkách Neuromuskulární sekce ČSN mezi odbornými materiály o SMA.

V současné době sdružuje pacientská organizace 80 dospělých pacientů a 82 nezletilých pacientů, kteří jsou v PO převážně zastoupeni zákonnými zástupci. Dohromady PO sdružuje 172 členů, tzn. v organizaci mají pacienti zastoupení z více než 94 %. Do roku 2017 nebyl v ČR léčen žádný pacient se SMA. Pacientská organizace vznikla v roce 2017 především z důvodu zrychlení vstupu nového a vůbec prvního léčiva na SMA. Úhrada léčiva byla pro prvního pacienta schválena po 3 měsících od registrace léčiva u European Medicines Agency (EMA) a poprvé byl lék aplikován půl roku po registraci. Následně se otevřel prostor pro další pacienty a v současné době je již léčeno 92 dětských pacientů, z nichž 2 dostávají genovou léčbu, a 17 dospělých pacientů.

V současné době můžeme hovořit o třech rovinách, na kterých PO SMÁci zvyšuje povědomí o SMA. Jsou jimi pacientská podpora, zdravotní politika a výzkum.

proLékaře.cz | 22.8.2025

Tab. 1. Podrobnější data pacientů.

Nezletilí pacienti (n = 59)	SMA I	SMA II	SMA III	SMA IV	celkem
111 (VZP)	12	10	3	1	26
205 (ČPZP)	8	5	5	0	18
211 (ZPMV)	2	2	1	0	5
207 (Odborová)	1	2	3	0	6
213 (Revírní)	2	0	1	0	3
201 (VoZP)	1	0	0	0	1
Zletilí pacienti (n = 68)					
111 (VZP)	11	21	17	1	50
205 (ČPZP)	0	2	3	0	5
211 (ZPMV)	2	2	3	0	7
207 (Odborová)	0	1	2	0	3
213 (Revírní)	0	1	1	0	2
201 (VoZP)	0	1	0	0	1

ČPZP – Česká průmyslová zdravotní pojišťovna; n – počet; SMA – spinální muskulární atrofie; VoZP – Vojenská zdravotní pojišťovna; VZP – Všeobecná zdravotní pojišťovna; ZPMV – Zdravotní pojišťovna ministerstva vnitra

Pacientská podpora

Pacientská organizace poskytuje všechny dostupné informace o SMA prostřednictvím svých internetových stránek, které slouží také jako rozcestník pro další zdroje informací. Pacienti jsou dále informováni o aktualitách skrze sociální sítě a ti, kteří jsou členy PO, pomocí emailu a telefonicky. Pacienti se mohou obrátit na telefonní linku pro krizové intervence. PO nejčastěji pomáhá zorientovat se v možnostech nové léčby, nových zdravotních prostředků, v sociální a právní oblasti. Pro členy pořádá PO webináře věnované aktuální problematice. Dále spolupořádá tábor pro děti se SMA. Zvyšujeme široké veřejnosti povědomí o SMA prostřednictvím sociálních médií, televizních debat a dokumentů v TV. Rádi bychom v budoucnu pomohli sjednotit úroveň péče o pacienty se SMA v jednotlivých neuromuskulárních centrech.

Zdravotní politika

Dlouhodobě se snažíme vzdělávat nejen o samotném SMA a nových trendech v léčbě tohoto onemocnění, ale také na poli prosazování léčby, zdravotního práva, systematického hodnocení zdravotnických technologií (health technology assessment; HTA) a fungování různých zdravotních systémů. Jsme partnery Ministerstva zdravotnictví (MZ) a Státního ústavu pro kontrolu léčiv.

Pacientská organizace je členem SMA Europe a České asociace pro vzácná onemocnění. Dále jsme členy pracovních skupin na MZ, které pomáhají poradnímu orgánu ministra zdravotnictví (Pacientské radě) prosazovat změny v českém zdravotním systému. Prostřednictvím těchto organizací se snažíme prosadit lepší péči pro pacienty se SMA. Připomínkovali jsme chystanou právní úpravu, která stanoví PO jako subjekt, který bude podléhat určitým pravidlům, tak aby mohl být jedním ze subjektů, který bude rozhodovat o splnění podmínek a výši úhrady nových léčivých přípravků pro vzácná onemocnění vstupujících nově do systému. To bude možné, pokud projde návrh novely zákona o veřejném zdravotním pojištění, který jsme na jednáních také připomínkovali.

Pravidelně se účastníme jednání zdravotního výboru na půdě poslanecké sněmovny, komunikujeme s MZ, plátci, odbornými společnostmi, lékaři a ostatními pacientskými organizacemi. V budoucnu rádi bychom pomohli prosadit novorozenecký skríning na SMA.

Výzkum

Naše PO, která je založená převážně na dobrovolnické bázi, zatím nemá moc zdrojů na to, aby mohla nastartovat klinickou studii. Nicméně máme prostor na to, abychom mohli získávat cenná data od pacientů se SMA, které se nám pomocí dotazníků podaří oslovit. Tato data již pomohla prosadit první lék na SMA. Dobře nastavený registr pacientů, jako je např. REaDy registr [3], je velice důležitá součást zlepšování kvality péče o pacienty. V současné době připravujeme ve spolupráci s organizací iHETA nákladovou studii pro SMA v ČR, která by mohla pomoci v prosazení novorozeneckého skríningu SMA. Pomocí periodických dotazníků sbíráme data od pacientů se SMA a v současné době evidujeme 162 pacientů, přičemž u některých pacientů známe podrobnější data (tab. 1, 2), která jsou důležitá pro plátce a držitele registrace jednotlivých léčiv kvůli vyjednávání o ceně úhrady léčiva a o dopadu na rozpočet. V budoucnu bychom také rádi pomohli nastartovat srovnávací studii tří nových léků (Spinraza [Biogen, Baar, Švýcarsko], Zolgensma [Novartis, Basilej, Švýcarsko], Evysdi [Roche, Basilej, Švýcarsko]).

Více informací o pacientské organizaci Smáci, z.s. najdete na webové stránce organizace [4].

Literatura

1. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Nauromuscul Disord 2018; 28(2): 103–115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005.

2. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord 2018; 28(3): 197–207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.

3. Strenková J, Voháňka S, Haberlová J et al. REaDY – český registr svalových dystrofií. Cesk Slov Neurol N 2014; 77/110(2): 230–234.

4. SMÁci, z. s. – pacientská organizace. [online]. Dostupné z URL: https://smaci.cz/.