



*Sporočilo za medije*

## Na Pediatrični kliniki pričeli z zdravljenjem otroka s SMA tip I

Ljubljana, 7. marec 2017 – Spinalna mišična atrofija (SMA) je huda, neozdravljiva živčno-mišična bolezen. Pri SMA je okvarjen gen SMN1, ki proizvaja beljakovino, ki ščiti motorične nevrone pred propadanjem. Znanih je več različnih podtipov bolezni, ki se razlikujejo predvsem po starosti, v kateri se bolezenski znaki pojavijo. Prav tako se razlikujejo po hitrosti napredovanja simptomov ter znakov in starosti, ki jo takšni bolniki doživijo.

SMA tip I je najhujša oblika te bolezni.

Prvi znaki se pojavijo že ob rojstvu, ali v prvih šestih mesecih življenja, v 95 odstotkih pa že v prvih treh mesecih življenja. Otroci imajo hude težave z oslabelostjo mišic, težko se gibljejo, imajo težave pri hranjenju, požiranju in, zaradi prizadetosti dihalnih mišic, tudi pri dihanju. Zaradi tega razvoj otroka kasni in nekaterih motoričnih mejnikov ne more doseči – pri SMA tipa I otrok ne osvoji samostojnega sedenja, gibanja po prostoru ali hoje. Smrt nastopi v 95 odstotkih do 18 meseca starosti.

Do nedavnega je bilo zdravljenje bolnikov s SMA zgolj podporno. V zadnjih letih pa je razvoj specifičnih oblik zdravljenja doživel razcvet. Dokončno možnost ozdravitve bolezni bi omogočila genska terapija, s popravo okvarjenega gena oz. nadomestitvijo le-tega z neokrnjenim genom SMN1. Razvijajo pa več zdravil z upoštevanjem dejstva, da ima vsak bolnik s SMA običajno prisotno vsaj eno različico delujočega SMN2 gena, ki se v do 10 odstotkih izrazi s funkcionalno beljakovino SMN. Osnovna ideja teh zdravljenj je, da s spremenjenim prepisovanjem SMN2 gena povečamo količino učinkovite beljakovine in dosežemo izboljšanje stanja. Takšno zdravljenje omogoča protismiselni nukleotid nusinersen (Spinraza).

Zdravilo nusinersen je FDA v decembru 2016 v ZDA odobrila za uporabo pri bolnikih s SMA (brez omejitev glede na stopnjo bolezni). Evropske agencije za zdravila EMA pa uporabe zdravila še ni odobrila. Farmacevtsko podjetje Biogen, ki izdeluje zdravilo nusinersen, pa je še pred zaključkom teh postopkov ponudilo pomoč v obliki sočutne rabe, pod natančno določenimi pogoji.

Na Kliničnem oddelku za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo Pediatrične klinike UKC Ljubljana





smo v marcu 2017 tako med prvimi centri v Evropi pričeli z zdravljenjem otroka, ki ima SMA tip I.

Doc. dr. **Damjan Osredkar**, dr. med., predstojnik KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo Pediatrične klinike UKC Ljubljana je dejal: *»Danes smo začeli z zdravljenjem prvega otroka s SMA z zdravilom nusinersen v Sloveniji, ki otrokom, ki imajo spinalno mišično atrofijo tip I, omogoča veliko boljše preživetje in večjo kakovost življenja. Ti dosežki so del multidisciplinarnih aktivnosti na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana, da bi izboljšali življenje tudi drugim bolnikom z živčno-mišičnimi boleznimi.«*

**Pediatrična klinika je skupaj s Kliničnim inštitutom za medicinsko genetiko in Nevrološko kliniko UKC Ljubljana postala del Evropske referenčne mreže (ERN) za redka živčno-mišična obolenja. Postavili smo tudi register otrok z živčno-mišičnimi obolenji in bomo med letom vanj vpisovali vse otroke z živčno-mišičnimi obolenji v Sloveniji. Istočasno smo povsem posodobili način spremljanja bolnikov živčno-mišičnimi boleznimi, ki je veliko prijaznejši do otrok in učinkovitejši glede zdravljenja.**

**Več informacij:**

doc. dr. **Damjan Osredkar**, dr. med.

Predstojnik KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo

Pediatrična klinika UKC Ljubljana

T: 01 522 9302

*Služba za odnose z javnostmi*