

Wielodyscyplinarna opieka długoterminowa nad
dzieckiem z SMA 1 w kontekście wprowadzenia
nowych terapii lekowych -
doświadczenia własne

dr n.med. Joanna Sawicka



[https://pl.wikipedia.org/wiki/Guido_Werdnig#/media/Plik:Guido_Werdnig_\(ca._1880-1890\).jpg](https://pl.wikipedia.org/wiki/Guido_Werdnig#/media/Plik:Guido_Werdnig_(ca._1880-1890).jpg)



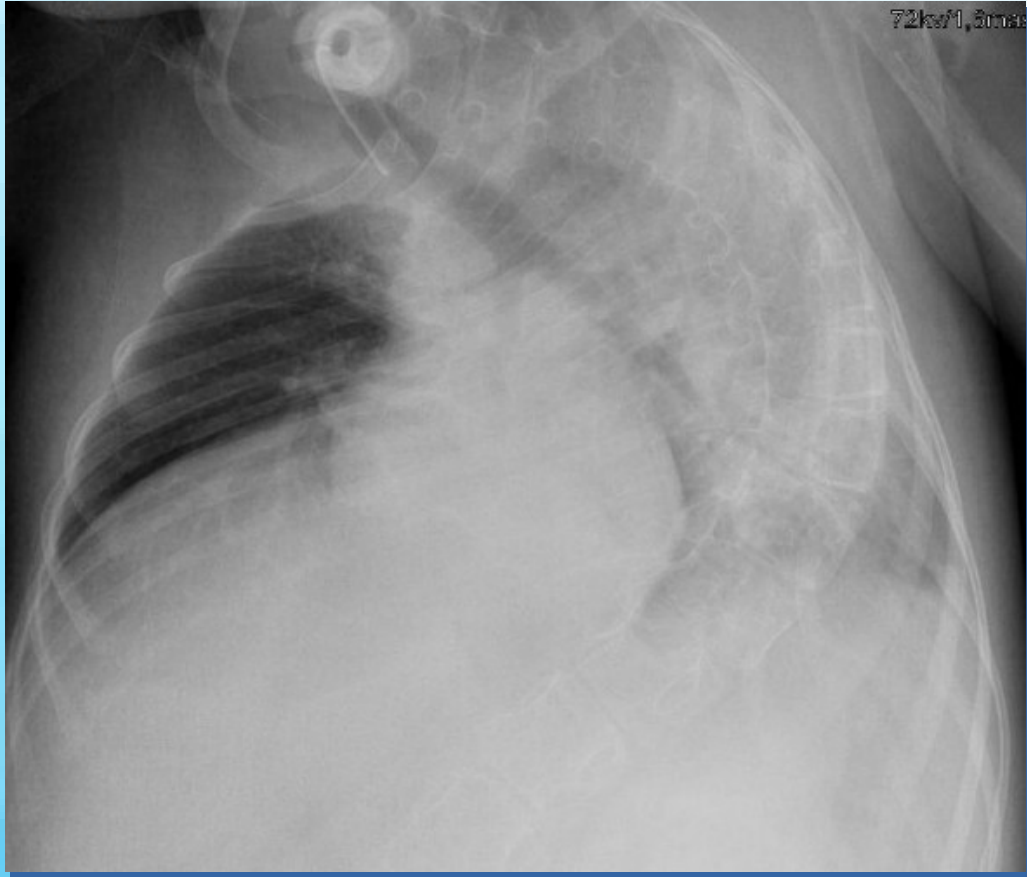
[https://pl.wikipedia.org/wiki/Johann_Hoffmann#/media/Plik:Johann_Hoffmann_\(Neurologe\)_\(ca._1920\).jpg](https://pl.wikipedia.org/wiki/Johann_Hoffmann#/media/Plik:Johann_Hoffmann_(Neurologe)_(ca._1920).jpg)



https://www.researchgate.net/figure/Werdnig-Hoffmann-disease-presenting-in-the-classical-form-with-neonatal-onset-and_fig1_320256734







Trochę historii

- Rok 2000 CZD „Wprowadzenie standardów leczenia dzieci przewlekłą mechaniczną wentylacją w warunkach domowych oraz wprowadzenie standardów leczenia stymulatorem nerwów przeponowych” zgłoszono niemal 70, zakwalifikowano 32

www2.mz.gov.pl > [ma_struktura](#) > [docs](#) > [program_pz_grudzien2000](#)

- Rok 2002 Dom Sue Ryder w Bydgoszczy Zespół Domowego Leczenia Respiratorem
- Rok 2005 Specjalistyczny Zespół Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem w Gdańsku . *Mędrzycka-Dąbrowska, Wioletta i ws. Opieka nad dzieckiem wentylowanym mechanicznie w domu. Anestezjologia i Ratownictwo. 1898-0732. [R.] 3, nr 2 (2009), s. 206-219*
- Obecnie Zespół Opieki Długoterminowej w Gdańsku dla Dzieci Wentylowanych Mechanicznie



Do czego doszliśmy?

Świadczenie gwarantowane

ROZPORZĄDZENIE MINISTRA ZDROWIA z dnia 22 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu świadczeń pielęgnacyjnych i opiekuńczych w ramach opieki długoterminowej. Załącznik do obwieszczenia Ministra Zdrowia z dnia 22 września 2015 r. Dziennik Ustaw(poz. 1658)

§ 6. Świadczenia gwarantowane udzielane w warunkach domowych są realizowane przez

1) zespół długoterminowej opieki domowej dla dorosłych, dzieci i młodzieży wentylowanych mechanicznie

§ 7. 1. Świadczenia gwarantowane, o których mowa w § 6 pkt 1, są udzielane świadczeniobiorcy z przewlekłą niewydolnością oddechową, wymagającemu stosowania **inwazyjnej**, prowadzonej przy pomocy respiratora (przez rurkę tracheostomijną), bądź **nieinwazyjnej** (prowadzonej przez różnorodne ustniki, maski czy hełmy), ciągłej lub okresowej wentylacji mechanicznej, niewymagającemu hospitalizacji w oddziałach intensywnej terapii lub pobytu w zakładach udzielających całodobowych świadczeń, wymagającemu jednak stałego specjalistycznego nadzoru lekarza, profesjonalnej pielęgnacji i rehabilitacji.

2)5) w przypadku świadczeniobiorców z przewlekłą niewydolnością oddechową, wymagających stosowania nieinwazyjnej wentylacji mechanicznej, której czas trwania wynosi powyżej 16 godzin na dobę, w przypadku świadczeniobiorców z przewlekłą niewydolnością oddechową na podłożu chorób **nerwowo-mięśniowych** oraz w przypadku **dzieci i młodzieży do ukończenia 18.** roku życia bez względu na czas trwania nieinwazyjnej wentylacji mechanicznej,

Postęp

- W grudniu 2016 w Stanach Zjednoczonych, a w maju 2017 w Unii Europejskiej dopuszczony został pierwszy lek przeciw rdzeniowemu zanikowi mięśni – nusinersen – oparty na oligonukleotydach antysensowych modyfikujących splicing alternatywny genu SMN2.
- W Polsce od 1.01.2019 roku - program lekowy w całości refundowany przez NFZ
- Od 1.09.2022 – 3 leki: nusinersen, risdiplam, onasemnogen abeparwówek
- Od marca 2022 wszystkie noworodki, które przychodzą na świat w Polsce podlegają badaniu przesiewowemu w kierunku SMA.

Leki eksperymentalne

- Na etapie badań klinicznych, a zatem poza programem lekowym, pozostają leki eksperymentalne próbujące leczyć SMA przy wykorzystaniu innych mechanizmów, takich jak zwiększenie liczby lub poprawa reaktywności komórek mięśniowych.
- RO7204239 (GYM329) lek eksperymentalny opracowany w celu poprawy funkcji mięśni u chorych z SMA (hamuje powstawania miostatyny – białka spowalniającego namnażanie się komórek mięśniowych)
- Badanie MANATEE (“Manat”)
badanie, w którym określana będzie skuteczność i bezpieczeństwo RO7204239 w połączeniu z risdiplamem u dzieci. Planowane od 2022 r. do 2026 r. Do udziału w badaniu kwalifikowane są dzieci z SMA w wieku 2–10 lat zarówno dopiero rozpoczynające leczenie, jak i wcześniej leczone risdiplamem, nusinersenem lub lekiem do terapii genowej (onasemnogen abeparwovek). Obowiązują też dodatkowe kryteria kwalifikowalności.



Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 28 (2018) 103–115



www.elsevier.com/locate/nmd

Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care

Eugenio Mercuri ^{a,b,1,*}, Richard S. Finkel ^{c,1}, Francesco Muntoni ^d, Brunhilde Wirth ^e,
Jacqueline Montes ^f, Marion Main ^d, Elena S. Mazzone ^{a,b}, Michael Vitale ^g, Brian Snyder ^h,
Susana Quijano-Roy ^{ij}, Enrico Bertini ^k, Rebecca Hurst Davis ^l, Oscar H. Meyer ^m,
Anita K. Simonds ⁿ, Mary K. Schroth ^o, Robert J. Graham ^p, Janbernd Kirschner ^q,
Susan T. Iannaccone ^r, Thomas O. Crawford ^s, Simon Woods ^t, Ying Qian ^u, Thomas Sejersen ^v for
the SMA Care Group



Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 28 (2018) 197–207



www.elsevier.com/locate/nmd

Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics

Richard S. Finkel ^{a,1}, Eugenio Mercuri ^{b,1,*}, Oscar H. Meyer ^c, Anita K. Simonds ^d,
Mary K. Schroth ^e, Robert J. Graham ^f, Janbernd Kirschner ^g, Susan T. Iannaccone ^h,
Thomas O. Crawford ⁱ, Simon Woods ^j, Francesco Muntoni ^k, Brunhilde Wirth ^l,
Jacqueline Montes ^m, Marion Main ^k, Elena S. Mazzone ^b, Michael Vitale ⁿ, Brian Snyder ^o,
Susana Quijano-Roy ^p, Enrico Bertini ^q, Rebecca Hurst Davis ^r, Ying Qian ^s, Thomas Sejersen ^t for
the SMA Care group

Koordynowana opieka kompleksowa

Oprócz podawania leków chorzy wymagają wielospecjalistycznej opieki medycznej. W zależności od natężenia objawów SMA, chory powinien pozostawać pod opieką: neurologa lub neurologa dziecięcego, ortopedy, anestezjologa (prowadzącego opiekę oddechową), gastroenterologa, dietetyka, fizjoterapeuty, psychologa



Figure 1.

The multidisciplinary expertise and type of care someone with SMA might receive (adapted from E. Mercuri et al, 2018,

Rekomendacje

- Wentylacja nieinwazyjna powinna być zastosowana u wszystkich objawowych niemowląt a w przypadku SMA 0/1 (non-sitters) przed wystąpieniem niewydolności oddechowej w celu „przygotowania,, do niewydolności oddechowej i aby zapobiec(zminimalizować) ewentualną deformację klatki piersiowej i zapobiec ryzyku wystąpienia bezdechów.
- Rekomendowane jest staranne dobranie maseczki (2 typy) – różne punkty przylegania do twarzy
- CPAP dopuszczalny u młodych niemowląt bez hiperkapnii (aby utrzymać FRC), które mogą mieć problem z synchronizacją (ostrożnie)
- NIV jest lepsza, ale czasem zawodzi
- SMA 2(sitters) – wsparcie oddechowe u wszystkich objawowych chorych, czasem zastosowanie w trakcie ostrej infekcji ułatwia wypis ze szpitala
- Pielęgnacja dróg oddechowych, odsysanie, zastosowanie asystora kaszlu, drenaże manualne

Richard S. Finkel at al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organsystems; and ethics. Neuromuscular Disorders 28 (2018) 197–207

Tara J.Lemoine at al Spinal muscular atrophy type 1: Are proactive respiratory interventions associated with longer survival?. Pediatr Crit Care Med.2012 May;13(3):e161-e165

Plan postępowania

- Infekcje dróg oddechowych i pogorszenie wydolności oddechowej, sytuacje nagłe
- Plan postępowania powinien być ustalony gdy dziecko jest w dobrej kondycji
- Wnioski powinny być zapisane w dokumentacji
- Opiekunowie powinni być uprzedzeni o ewentualnych scenariuszach wydarzeń
- Decyzje co do intubacji, tracheotomii, resuscytacji

Co z opieką paliatywną

?

albo opieka zespołu wentylacji

albo opieka hospicyjna

Dziękuję za uwagę