

## INFORMACJA PRASOWA

### Warto działać dla pacjentów z SMA

**Osoby chore na rdzeniowy zanik mięśni są aktywne społecznie i niezwykle inteligentne. W większości kończą studia – wiele trudnych kierunków, a potem kończą jeszcze studia podyplomowe, robią doktoraty. Osiągają spore sukcesy nie tylko na polu edukacyjnym i zawodowym – niektórzy biorą udział w różnych wyprawach, zdobywają góry, skaczą ze spadochronem. I to dla nich warto się starać – zapewnia Katarzyna Kozłowska, przewodnicząca Zarządu Polskiego Towarzystwa Chorób Nerwowo-Mięśniowych, mama 26-letniej Weroniki z SMA typu 3.**

#### ***Kiedy została zdiagnozowana choroba u Weroniki?***

Choroba córki została zdiagnozowana, gdy Weronika miała 3,5 roku. Do tego czasu żyliśmy nieświadomi, że jest chora. Praktycznie jedynym objawem, jaki wtedy zauważaliśmy, był problem z wchodzeniem po schodach. Po prostu nie wbiegała po schodach, jak inne dzieci, tylko wchodziła po nich trzymając się poręczy. Potem doszło do tego rzadkie i niespodziewane przewracanie się – chodząc, traciła równowagę, tak jakby stanęła na klocku, i przewracała się. To nas zmobilizowało do szukania przyczyn.

#### ***Gdzie szukaliście pomocy po diagnozie?***

To były zupełnie inne czasy, bo to się działo około 23 lata temu i dostęp do lekarzy, do wiedzy na temat chorób nerwowo-mięśniowych wyglądał zupełnie inaczej niż teraz. Nie było dostępu do fundacji czy stowarzyszeń, ale ja już wtedy pracowałam jako przedstawiciel włoskiej firmy i z tego względu było mi trochę łatwiej. Trzy miesiące po diagnozie, dzięki włoskim kolegom, z którymi pracowałam, trafiliśmy do jednej z najlepszych klinik, zajmujących się chorobami nerwowo-mięśniowymi w Bolonii. Byliśmy tam kilkukrotnie na wizytach pobytowych, podczas których odkrywaliśmy powoli to, co nas czeka, co wiąże się z SMA typu 3. Już wtedy wiedzieliśmy, że to jest najłagodniejszy typ choroby. W klinice zobaczyliśmy po raz pierwszy starszych pacjentów z SMA, którzy mieli problemy z chodzeniem i samodzielnym funkcjonowaniem w życiu dorosłym. Zaczęliśmy powoli przeorganizowywać swoje życie.

#### ***Jak sobie radziliście z chorobą?***

Ja zaczęłam działać w Polskim Towarzystwie Chorób Nerwowo-Mięśniowych. Jest to najstarsza organizacja pacjentów zajmująca się pacjentami z chorobami nerwowo-mięśniowymi. Została zarejestrowana w 1989 roku, ma więc już 32 lata. Teraz po raz trzeci zostałam przewodniczącą Zarządu Głównego Towarzystwa. Zajmujemy się pomocą chorym nie tylko na SMA, ale też np. na dystrofię mięśniową Duchenne'a i inne dystrofie, jak dystrofia Beckera, miastenia, SLA.

Dwadzieścia trzy lata temu, gdy usłyszeliśmy diagnozę, zupełnie inaczej wyglądały kwestie związane z nieinwazyjnym wspomaganie oddychania, dostępem do rehabilitacji, a w szczególności do rehabilitacji zalecanej w SMA. A tym pacjentom rehabilitacja jest bezwzględnie potrzebna. Mamy obserwacje, że u dzieci, u których nie była prowadzona rehabilitacja dopasowana do danego typu choroby i wieku dziecka, przebieg SMA jest szybszy – szybciej pojawiają się przykurcze, skrzywienie kręgosłupa. Dlatego, jako Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych, zorganizowaliśmy szereg szkoleń na temat roli rehabilitacji. Kładliśmy od początku nacisk na rolę prawidłowej, systematycznej rehabilitacji, dostosowanej do stanu pacjenta, jego wieku i typu choroby.

Weronika w tym czasie funkcjonowała już w życiu szkolnym. Była najpierw w prywatnej szkole podstawowej, ze względu na to, że chciałam ją izolować od dużej liczby uczniów, żeby nikt jej nie popchnął, nie potrącił. Potem uczyła się w bardzo dobrym gimnazjum integracyjnym. Wreszcie doszło do wyboru uczelni wyższej. Zawsze chciała iść na filologię angielską, ale w tym czasie, kiedy dokonywała wyborów, nie było jeszcze pełnego dostosowania tego wydziału do potrzeb osób niepełnosprawnych, więc wybrała prawo. Skończyła je z wyróżnieniem, a potem skończyła jeszcze dwa kierunki studiów podyplomowych. Teraz pracuje w firmie zagranicznej, w oddziale obsługi klienta.

### ***Jakie trudności napotykają dzieci ze SMA w szkole?***

Już przebywając w klinice w Bolonii dowiedzieliśmy się, że dzieci z SMA są niezwykle inteligentne. I ma to również poparcie w literaturze, pisała o tym w swoich książkach prof. Hausmanowa, największy autorytet w chorobach nerwowo-mięśniowych. To widać też w kontakcie z pacjentami. Pacjenci z SMA w większości kończą studia – wiele trudnych kierunków, a potem kończą też studia podyplomowe, robią doktoraty. Są to osoby dobrze wykształcone i dzięki temu dobrze radzą sobie na rynku pracy. Znam wielu takich dorosłych pacjentów z SMA, którzy osiągnęli sukces w życiu zawodowym. To jest ważne dla rodziny, ale i dla samych chorych, że znajdują sobie własne miejsce w życiu.

Muszą oczywiście pokonywać bariery dnia codziennego, np. architektoniczne – w szkole podstawowej, średniej, na studiach, ale z nauką nie mają żadnych problemów, osiągają ogromne sukcesy na tym polu. Dochodzi tutaj do swego rodzaju naturalnej kompensacji, czyli słaba siła mięśni często przekłada się bezpośrednio na wysoką inteligencję, jej umiejętne wykorzystanie oraz dobre funkcjonowanie w życiu społecznym. Ale dużo zależy też od rodziców, bo wiadomo, że w okresie dojrzewania nastolatki zaczynają się buntować. Wtedy ważne jest wspieranie dzieci z SMA w pokonywaniu barier szkolnych, w zdobywaniu wykształcenia, tłumaczenie im, że w połączeniu z aktualnie dostępnym leczeniem farmakologicznym i rehabilitacją, daje im to możliwość w miarę normalnego życia.

My z mężem pracujemy oboje, dlatego mamy możliwość zapewnienia córce praktycznie codziennej rehabilitacji, ale w 80 proc. przypadków rodzice dzieci z SMA – szczególnie z typem SMA 1 i agresywniejszym SMA 2 – mają o tyle trudniejszą sytuację, że jedno z nich musi zostać w domu. Decyzje podejmowane są w zależności od tego, który z rodziców ma lepiej płatną pracę. Dobrze byłoby, gdyby dostęp do rehabilitacji finansowanej ze środków publicznych był dla chorych z SMA szerszy i łatwiej osiągalny.

Kolejny temat to kwestia, dostosowania szkół do potrzeb osób niepełnosprawnych – wciąż nie wszystkie szkoły są przystosowane, nie wszystkie szkoły mają możliwość zatrudnienia asystenta. Tu jest jeszcze wiele do zrobienia. My, jako Towarzystwo, staramy się znajdować rozwiązania tych problemów, często piszemy pisma w tych sprawach.

### ***Kiedy Weronika zaczęła być leczona farmakologicznie?***

Od dwóch lat Weronika raz na cztery miesiące dostaje dooportunowo, poprzez wstrzyknięcia do kanału kręgowego nusinersen, w ramach refundowanego w Polsce od dwóch lat programu lekowego. Dzięki leczeniu widzimy dużą poprawę. Obserwujemy, że wykonuje wiele czynności, z którymi wcześniej już miała jakiś problem. Są to często czynności dnia codziennego. Pracuje 6-7 godzin dziennie i funkcjonuje w ciągu całego dnia bez objawów zmęczenia, które towarzyszy chorzy na SMA.

Z tego co wiem, u wszystkich pacjentów, którzy są w programie lekowym, choroba została przynajmniej zatrzymana, co jest ważne, bo SMA należy do chorób progresywnych. A u większości nastąpiła nie tylko zatrzymanie postępu choroby, ale też poprawa ogólnego funkcjonowania chorego. Poza tym, z rozmów z chorymi wynika, że sama świadomość tego, że mogą otrzymywać leczenie i że mają szansę na zahamowanie choroby i poprawę funkcjonowania, jest bardzo ważna z psychologicznego punktu widzenia. Ma to znaczenie również dla opiekunów.

Na dzień dzisiejszy nusinersen jest jedynym refundowanym lekiem w SMA. Program lekowy jest realizowany w całej Polsce w ponad 30 oddziałach neurologii dziecięcej i neurologii dorosłych. Wszyscy pacjenci z SMA, bez względu na typ choroby i wiek, mogą być objęci refundowanym leczeniem. Są jednak pewnego rodzaju wykluczenia, np. z powodu skrzywienia kręgosłupa, implantów w kręgosłupie, czy też innego typu problemów zdrowotnych. Czasem sami pacjenci podejmują decyzję, że nie chcą przystępować do programu lekowego, bo dołączniowe przyjmowanie leku wiąże się z koniecznością położenia się na dwa dni do szpitala kilka razy w roku. Dla niektórych chorych jest to trudne logistycznie, bo mają starszych rodziców, brakuje im opiekuna, nie mają jak dojechać. Są różnorodne przyczyny, dla których rezygnują z tego leczenia.

Dlatego mamy nadzieję, że to nie będzie ostatni refundowany lek dla pacjentów z SMA. W zakresie leczenia chorób nerwowo-mięśniowych dokonał się w ostatnim czasie ogromny postęp i obecnie czekamy na refundację dwóch nowych terapii na SMA, w tym pierwszej innowacyjnej terapii doustnej, możliwej do stosowania w domu. Ważne jest, aby lekarze i chorzy mieli dostęp do wszystkich zarejestrowanych terapii, żeby wybór dostępnego refundowanego leczenia był dokonywany w oparciu o najnowszą wiedzę medyczną oraz preferencje pacjentów.

### ***Może Pani więcej opowiedzieć o działaniach Polskiego Towarzystwa Chorób Nerwowo-Mięśniowych?***

Przez wiele lat Towarzystwo prowadziło projekty finansowane z PFRONu, dzięki którym prowadziliśmy rehabilitację w domu pacjentów w kilku województwach. Staraliśmy się uzyskiwać na to środki również z innych projektów. Walczyliśmy o to, żeby rehabilitacja była dostępna, regularna, dostosowana do stadium choroby. Za to w 2010 roku otrzymaliśmy nagrodę Złoty OTIS.

Przez wiele lat, też z dotacji PFRON, organizowaliśmy projekt asystenta dla osób dorosłych. Braliśmy też udział w projekcie, finansowanym ze środków europejskich, dotyczącym młodzieży sprawnej intelektualnie, a niepełnosprawnej ruchowo. Był to projekt MISARN dla młodych ludzi w wieku od 16. do 24. roku życia. Cieszył się ogromnym zainteresowaniem. Oferował młodym ludziom rehabilitację, szereg szkoleń poszerzających poziom wiedzy w trudnym okresie wchodzenia w dorosłość. Braliśmy udział w działaniach na rzecz refundacji nusinersenu. Ponadto, dzielimy się chętnie doświadczeniami, jak radzić sobie w uzyskiwaniu dokumentów dla osoby niepełnosprawnej czy jak sobie radzić ze wszystkimi skomplikowanymi i drobnymi problemami życia codziennego. Właśnie rusza nasz nowy projekt – telefon wsparcia dla pacjentów z SMA 3 i rodziców dzieci chorujących na SMA 3.

Jestem też wielokrotnie proszona jako ekspert o pisanie opinii na temat leków czy danych terapii w chorobach nerwowo-mięśniowych i robię to zawsze pro publico bono i z wielką chęcią.

### ***Jakie plany na przyszłość ma Towarzystwo?***

Mamy bardzo pracowitą końcówkę roku i myślę, że przyszły rok będzie podobny. Żywimy nadzieję, że zostaną podjęte pozytywne decyzje refundacyjne w odniesieniu do nowych innowacyjnych terapii dla chorych na SMA. I będziemy robić wszystko, żeby tak się stało. Oczywiście ostateczne decyzje należą do Ministra Zdrowia, ale jako organizacja pacjentów na pewno będziemy aktywnie uczestniczyć w procesach refundacyjnych. Będziemy też mobilizować całą społeczność SMA, żeby włączyła się do tych działań. Mamy wielką nadzieję, że nowe terapie na SMA będą mogły być refundowane – zarówno jeśli chodzi o innowacyjny lek doustny, jakim jest risdiplam, jak i terapię genową.

Jest jeszcze wiele do zrobienia na różnych polach. W przypadku dzieci z SMA typu 1 konieczne jest zwiększenie liczby godzin indywidualnej nauki szkolnej, żeby dać im większe możliwości rozwoju. SMA 1 to najtrudniejszy typ choroby wymagający ogromnego wysiłku ze strony pacjenta i rodziców, ale też większego wsparcia medycznego i społecznego. Dzieci ze SMA 1 mają problemy z połykaniem, muszą korzystać z inwazyjnego wspomaganie oddechu – z respiratorów, koflatorów. Te dzieci głównie korzystają z nauki indywidualnej w domu, a ta edukacja wciąż pozostawia wiele do życzenia.

Rodzice często muszą na własną rękę szukać możliwości wsparcia, bo pomoc państwa jest wciąż niewystarczająca. Trzeba wiedzieć – i my tą wiedzą się dzielimy, skąd można uzyskać dofinansowanie. Na przykład bardzo dobre dofinansowania są realizowane w ramach programu „Aktywny Samorząd”, współfinansowane ze środków PFRON. Młodzież na wyższych uczelniach prywatnych może uzyskać w tym programie znaczne dofinansowanie do czesnego, czy do wyjazdów na turnusy rehabilitacyjne. Społeczność rodziców dzieci z SMA jest niezwykle skuteczna i potrafi się zmobilizować przy realizacji różnych celów. Rodzice pomagają sobie wzajemnie i wymieniają się doświadczeniami. Podobnie, wielu dorosłych pacjentów z SMA również współpracuje ze sobą i dzieli się doświadczeniami na różnych grupach w social mediach.

Warto działać na rzecz chorych, bo dzieci z SMA są nastawione na pokonywanie codziennych problemów i barier oraz na zdobywanie wiedzy. I naprawdę osiągają sukcesy! Wszyscy patrzymy z wielką nadzieją w przyszłość i liczymy na refundację nowych leków, a przez to na dostęp do przełomowych terapii, które mogą istotnie spowolnić postęp choroby i znacznie poprawić stan zdrowia chorych.

Więcej o Polskim Towarzystwie Chorób Nerwowo-Mięśniowych:

<https://www.ptchm.org.pl/>

Osoba do kontaktu:

Marta Koton-Czarnecka: marta.koton-czarnecka@expertpr.pl, tel. 667 404 116