

VÝROČNÍ ZPRÁVA 2020

SMÁCI, Z.S.



Základní údaje

Právní forma: zapsaný spolek

Sídlo: Nová 181, Zbuzany, 252 25

IČO: 058 79 205

Spisová značka: L 67966 - SMÁci, z. s. jsou zapsáni ve spolkovém rejstříku vedeném Městským soudem v Praze

ID datové schránky: hjb2n6s

Webové stránky: www.smaci.cz

Informační email: info@smaci.cz

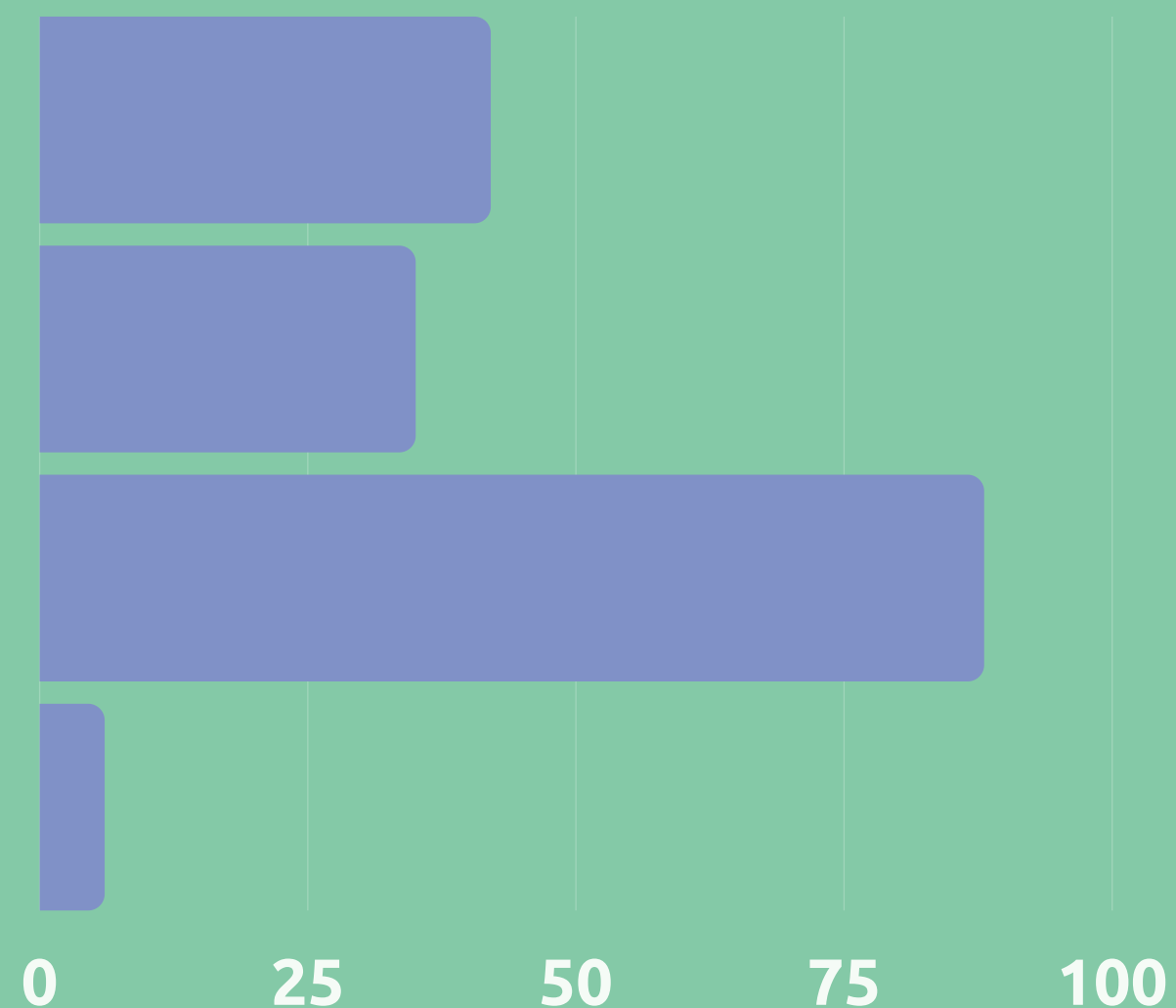
Facebook: [SMÁci - pacientská organizace SMA](#)

O nás

SMÁci byli založeni skupinou pacientů se SMA, jejich rodičů a přátel. Ustavující schůze SMÁků proběhla 17. ledna 2017, k zápisu do spolkového rejstříku došlo dne 9. března 2017.

SMÁci v roce 2020
171 členů

42 zletilých pacientů s SMA
35 nezletilých pacientů s SMA
88 zákonných zástupců a dalších blízkých osob
6 dalších zájemců



Naše poslání

**prosazujeme,
podporujeme a
hájíme zájmy
pacientů se
SMA, osob
blízkých
pacientů se
SMA a ostatních
osob o tyto
pacienty
pečujících**

**spolupodělíme
se na
zajištění
kvalitního
života, péče,
podpory a
účinné léčby
pacientů se
SMA**

Spinální muskulární atrofie

Spinální Muskulární Atrofie (SMA) patří do skupiny neuromuskulárních onemocnění a jedná se o onemocnění motoneuronů, které odpovídají za vědomé pohyby svalů, jako např. běhání, pohyby hlavy a polykání. SMA postihuje kosterní svaly, tzv. proximální svaly (ramena, kyčle, zádové svalstvo), ty jsou postiženy nejvíce. Slabost v dolních končetinách je všeobecně větší než u paží. Mohou být také postiženy polykací svaly, svaly krku a žvýkací svaly. Smyslové vnímání a intelektuální schopnosti nejsou postiženy. Naopak - je často pozorováno, že pacienti se SMA jsou neobvykle duševně čilí a přátelští. Klinicky jsou pacienti rozděleni do 4 skupin, podle motorického vývoje, kterého pacient dosáhl. Nejvíce závažná je SMA I. typu. U dětí se dále objevuje také SMA II. a III. typu. V dospělosti se může projevit IV. typ.

Dle REaDY registru je v České republice 144 pacientů s SMA (únor 2021).

Pokrok v léčbě v roce 2020

Během roku 2020 byly registrována další dvě léčiva. Celkově jsou tedy registrovány 3 přípravky pro léčbu SMA - Spinraza, Evrysdi a Zolgensma.

Spinraza a Evrysdi zvyšují tvorbu chybějícího SMN proteinu modulací transkripce RNA genu SMN2. Tyto léky proto musí být podávány opakovaně, celoživotně. Zolgensma nahrazuje chybějící gen SMN1 genem syntetickým, který je do těla pacienta přenesen virovým vektorem. Jedná se o první systémovou genovou léčbu v medicíně vůbec.

SMA nelze vyléčit, léčba prozatím mírně zlepšuje motorické dovednosti pacientů a zejména stabilizuje stav a významně zabraňuje progresi nemoci.

Spinraza

= nusinersen

- dlouhodobá (světově 10letá) zkušenost, 10 000 pacientů
- intratekálně
- v ČR má úhradu pro všechny typy i věkové skupiny pacientů se SMA

Evrysdi

= risdiplam

- registrován v srpnu 2020 v USA
- perorálně
- v ČR dostupný pro pacienty s SMA I. a II. na základě specifického léčebného programu

Zolgensma

= onasemngen

- abeparvovek
- genová léčba
- v ČR je léčba prozatím dostupná pro pacienty se SMA do 2+ let (den před 3. narozeninami) a do váhy 13,5 kg

Ke srovnání efektu léku nusinersen (Spinraza), risdiplam (Evrysdi) a onasemnogen abeparvovec (Zolgensma) není prozatím dostatek dat, neexistují přímé srovnávací studie.

Počty pacientů s SMA dle typu léčby (údaje farmaceutických firem k únoru 2021)

DOSPĚLÍ PACIENTI

Počet pacientů s SMA: 82

Léčeno Spinrazou: 41

Léčeno Evrisdy: 11

DĚTŠTÍ PACIENTI

Počet pacientů s SMA: 84

Léčeno Spinrazou: 68

Léčeno nebo v přechodu na

Risdiplam: 19

Léčeno nebo v přechodu na

Zolgensma: 10

NAŠE AKTIVITY V ROCE 2020

Významné události patientské organizace v roce 2020

- spustili jsme nové webové stránky www.smaci.cz
- do činnosti patientské organizace se zapojila Bára Stolínová jako administrativní posila
- předseda PO Václav Hradilek a jeho dcera Boženka se zúčastnili debaty v pořadu [Hyde Park Civilizace](#), kde byl hostem Adrian Krainer - vědec, který stojí za vývojem Spinrazy

QR kód - pořad Hyde Park Ciivilizace o SMA



Důležitá jednání, do kterých jsme se v roce 2020 zapojili

- komunikovali jsme s premiérem Andrejem Babišem v reakci na jeho vyjádření k dostupnosti genové léčby Zolgensma
- zúčastnili jsme se mezinárodního fóra 2020 Advocacy Forum: Sharing Best Practices Across Patient Advocacy
- zúčastnili jsme se tiskové konference k novele vyhlášky č. 27/2016 Sb., o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a vydali k ní veřejné prohlášení
- připojili jsme se k iniciativě 5. stupeň organizace Asistence o.p.s. a k prohlášení k dostupnosti sociálních služeb v období pandemie Aliance pro individualizovanou podporu

Důležitá jednání, do kterých jsme se v roce 2020 zapojili

- komunikovali jsme s dospělými pacienty ohledně dostupnosti Spinrazy (dostupnost léčby, komunikace s pojišťovnamy, úhrada léčby, mediální a právní podpora)
- zapojili jsme se do dění kolem příchodu genové léčby Zolgensma do České republiky (jednání o podmínkách dostupnosti, komunikace s neurocentry a lékaři, ujasňování mediálních výstupů)
- řešili jsme změny v režimu zajištění DUPV

Zvyšování povědomí o SMA a dostupné léčbě

- poskytovali jsme aktuální informace z oblasti SMA na našich webových stránkách, Facebookové stránce i pomocí emailu nejen našim členům
- komunikovali jsme s českými, ale i zahraničními pacienty ohledně dostupných typů léčby v jednotlivých zemích, propojovali jsme je s jejich neurocentry a patientskými organizacemi
- rozeslali jsme letáky s informacemi o naší patientské organizaci do více než 110 neurologických pracovišť po celé České republice
- Ondřej Hlavica uspořádal webinář o dostupnosti Spinrazy pro dospělé pacienty a Anička Hlavicová připravila navazující o jejích zkušenostech s aplikací tohoto léčiva
- konzultovali jsme několik bakalářských a diplomových prací

Informování o možnostech zajištění kvalitního života, péče, léčby a podpory pacientů se SMA, zařazování do databází pacientů a klinických studií

- stejně jako v předchozích letech jsme aktualizovali a doplňovali seznam členů patientské organizace, ale také seznam pacientů s SMA na základě odpovědí v našem patientském dotazníku
- našim členům jsme poskytovali pomocí emailu a webových stránek aktuální informace
- relevantní informace jsme také sdíleli na našem Facebooku

Spolupráce se subjekty obdobného zaměření v ČR i v zahraničí

ČAVO - účastnili jsme se pravidelných schůzek České asociace vzácných onemocnění

APO - nadále jsme členem Asociace patientských organizací, využívali jsme její monitoring dostupných finančních prostředků a zúčastnili jsme se několika školení na různá témata

AIP - nově jsme se stali členy Aliance pro individualizovanou podporu, zúčastnili jsme se její ustavující schůze i dalších schůzek, a také velkého dotazníkového šetření potřeb lidí s postižením

Státní instituce - jsme členy několika pracovních skupin spadajících pod patientskou radu MZ ČR, jsme partnerskou organizací SÚKLu, komunikujeme s fakultními nemocnicemi a neurocentry

Spolupráce se subjekty obdobného zaměření v ČR i v zahraničí

AKJV- řešili jsme spolu s advokátní kanceláří řadu dospělých i dětských pacientů a jejich přístup k léčbě, radili jsme s postupem ve správním řízení radě členů i nečlenů patientské organizace, prostřednictvím jednoho ze sporů jsme dosáhli na vítězství u nejvyššího správního soudu

SMA EUROPE - nadále pokračujeme v našem členství jako associate member, v roce 2020 s SMA Europe za SMÁky komunikoval Daniel Kostan, účastnil se online meetingů a dalších aktivit - jednou z nejvýznamnějších je založení Evropské aliance pro novorozenecký screening

Podpora výzkumu SMA a léčby nemoci

- průběžně monitorujeme vývoj dalších léků pro SMA, které se nacházejí v různých etapách klinických studií, komunikujeme s farmaceutickými firmami, které stojí za vývojem léků - Biogen, Novartis, Roche a Avexis, Scholar Rock a Cytokinetics
- v rámci našeho členství v SMA Europe přispíváme na podporu výzkumu SMA na mezinárodní úrovni
- spojili jsme síly s dospělou odbornou společností pro neuromuskulární onemocnění, výsledkem spolupráce je doporučení léčby dospělých pacientů a dohoda s největším plátcem v zemi
- připravili jsme rozsáhlý dotazník zaměřený na náklady života s SMA - sběr dat proběhne v roce 2021 a pomůže nám v prosazování kvalitnější péče pro Smáky

Organizace setkávání členů Spolku a jejich vzájemné výměny zkušeností a informací

- rok 2020 se nesl ve znamení online aktivit
- pravidelně jsme přispívali na web i Facebook
- vedeme také Facebookovou skupinu, která je prostorem pro sdílení a diskuze nejen mezi členy spolku, ale také s dalšími zájemci o problematiku SMA
- možnosti sdílení v komunitě jsme také rozšířili o dvě nové rubriky na webu - příběhy pacientů a pacientské tipy pro život s SMA
- založili jsme Mapu SMÁků, kde se členové pacientské organizace mohou navzájem najít a kontaktovat

Linka pro krizovou intervenci a odborné konzultace

S čím jsme nejčastěji pomáhali v roce 2020

Psychosociální podpora rodinám v obtížné situaci v souvislosti s pandemií, poradenství v oblasti příspěvku na péči, odvolání a správní žaloby, poradenství v oblasti sociálních služeb a osobní asistence, poradenství v oblasti rané péče, poradenství k léčbě a v oblasti kompenzačních pomůcek a možností jejich získání, poradenství k invalidnímu důchodu, propojení s nadacemi a dalšími organizacemi, téma inkluze, možnosti získávání finančních prostředků skrze granty a stipendia, možnosti podpory pacientů při studiu na VŠ, propojování s dalšími organizacemi ve všech výše uvedených oblastech.

Krizová intervence - denně od 8 do 20 hodin na telefonním čísle 604 330 489

Pomoc pacientům v období pandemie Covid-19

- na webu i Facebooku pravidelně informujeme o aktualitách, opatřeních a dalších tématech spojených s onemocněním Covid-19
- přeložili a zveřejnili jsme několik studií a manuálů pro pacienty a jejich pečující
- všem našim členům jsme během jarní vlny pandemie poskytli respirátory, které jsme dostali jako dar od nadačního fondu Spolu silnější
- odpovídali jsme na emailové telefonické dotazy týkající se péče o pacienty, ochranných prostředků i očkování

Psychorehabilitační pobyty

- v roce 2020 proběhly 3 turnusy psychorehabilitačních pobytů (dva v červenci v Centru Veronica v Hostětíně, jeden v srpnu v Pluhově Žďáru)
- pobytů se zúčastnilo více než 30 dětí
- děti mají na pobytech možnost vyzkoušet si různé druhy terapie - muzikoterapii, canisterapii nebo ergoterapii
- na programu je ale také divadelní představení, tvořivé aktivity nebo výlety na zajímavá místa
- pokud chcete podpořit konání psychorehabilitačních pobytů v příštím roce, můžete tak učinit na [transparentní účet 2701806794 / 2010](#)

VYJÁDŘENÍ FARMACEUTICKÝCH FIREM K JEJICH ČINNOSTI V ROCE 2020

ROCHE

- Společnost Roche podala žádost o schválení risdiplamu v EU v srpnu 2020. Schválení přípravku s účinnou látkou risdiplam Evropskou lékovou agenturou očekáváme v dubnu 2021.
- Společnost Roche organizuje v ČR Specifický léčebný program (SLP) s risdiplamem pro pacienty s SMA typu 1 a 2, pro které neexistuje žádná jiná dostupná léčba. Ministerstvo zdravotnictví schválilo SLP s risdiplamem 3. července 2020 pro pacienty od 2 měsíců do 25 let věku. Dne 11. listopadu 2020 byl schválen nový SLP s risdiplamem pro pacienty od 2 měsíců věku bez horní věkové hranice.
- Společnost Roche diskutuje s českými odborníky na nervosvalová onemocnění léčebné možnosti pro pacienty s SMA. Dále spolupracuje s řadou patientských organizací, mimo jiné na tvorbě edukační kampaně o SMA, která má zvýšit povědomí laické veřejnosti o tomto onemocnění.

NOVARTIS

Zolgensma

V květnu 2020 bylo léčivému přípravku Zolgensma (onasemnogene abeparvovec) uděleno podmíněčné schválení Evropskou komisí pro léčbu pacientů se spinální svalovou atrofií, s bialelickou mutací SMN1 genu a klinickou diagnózou SMA 1. typu, nebo pro léčbu pacientů s bialelickou mutací SMN1 genu a až třemi kopiemi SMN2 genu. V prosinci 2020 přislíbila pojišťovna VZP, že léčbu bude hradit i pacientům v České republice.

Branaplam

Branaplam je testován v rámci klinických studií na léčbu spinální svalové . Novartis plánuje zahájit v roce 2021 fázi IIb klinického testování. Kromě toho obdržel od americké FDA status orphan přípravku pro léčbu Huntingtonovy choroby.

BIOGEN

Mise společnosti Biogen je jasná - jsme průkopníky v oblasti neurověd. Od svého založení v roce 1978 se Biogen, jako jedna z prvních biotechnologických společností, podílel na vědeckém výzkumu s cílem bojovat proti devastujícím neurologickým onemocněním. Věříme, že v žádné jiné terapeutické oblasti neexistuje tak velká potřeba výzkumu a zároveň je tak slibnou pro průlomové objevy. Naše zaměření na neurovědy, naše hluboká expertiza a odvaha podstupovat riziko z nás dělají lídry ve výzkumu a vývoji léků transformujících vědu k prospěchu společnosti.

Biogen je odhodlaný zlepšovat životy lidem trpících SMA a také jejich rodinám prostřednictvím stále probíhajícího výzkumu, odstraňováním překážek v přístupu k lékům a poskytováním různých podpůrných programů.

Celosvětově je nusinersenem léčeno více jak 10 000 pacientů. Sledování účinnosti a bezpečnosti nusinersenu v léčbě SMA neustále pokračuje jak v programu klinických studií, tak i ve sběru a vyhodnocování dat z registrů a z reálné klinické praxe (Real World Evidence). Údaje jsou průběžně zveřejňované na odborných kongresech světového významu a také publikované v odborných časopisech. Biogen pokračuje ve vyhodnocování bezpečnosti a účinnosti vyšší dávky nusinersenu ve studii DEVOTE a v roce 2020 se spustila studie RESPOND, která sleduje efekt nusinersenu u pacientů se suboptimální odpovědí na genovou léčbu.

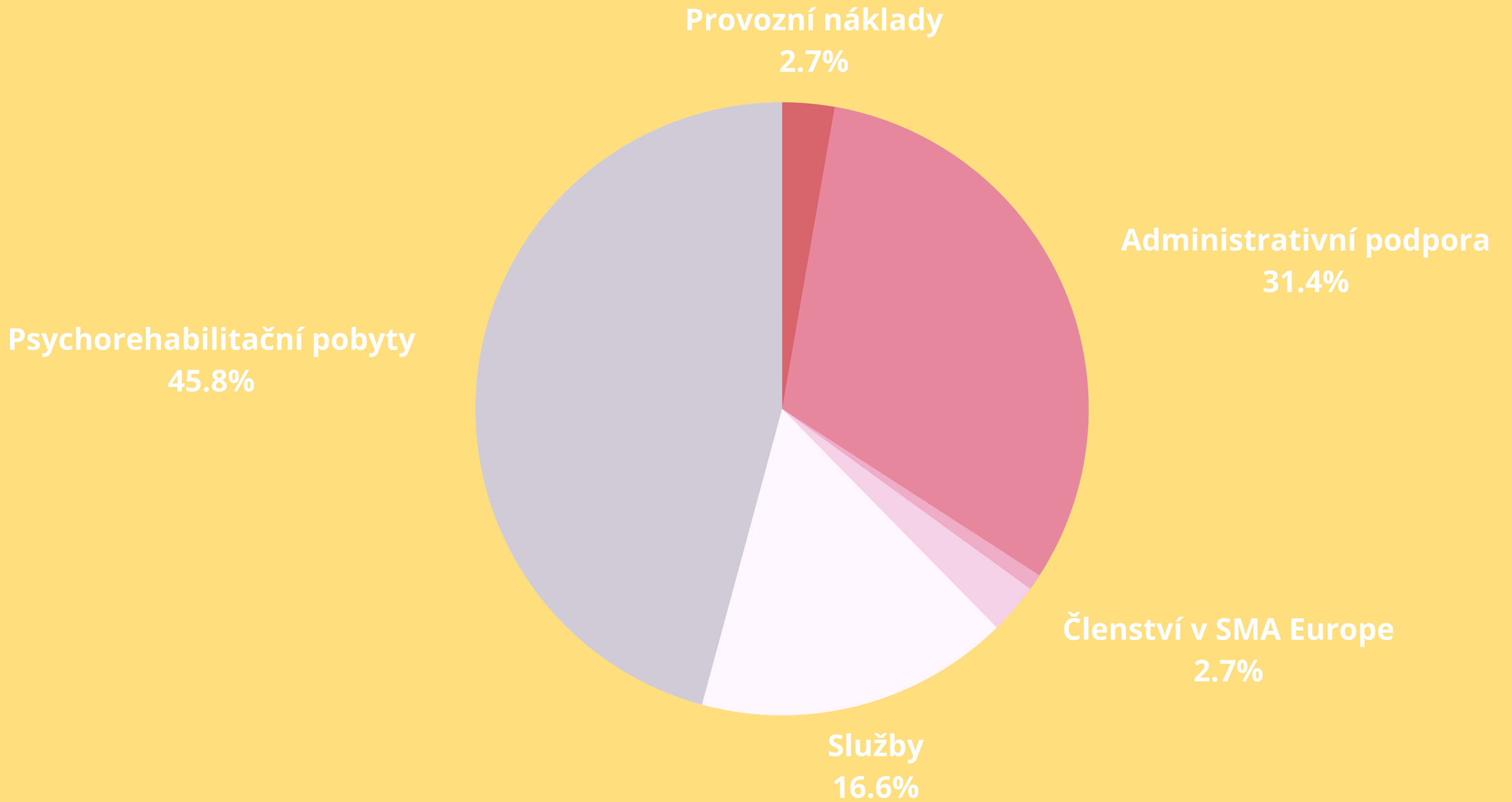
Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti a Společnost dětské neurologie vydaly společné stanovisko k léčbě SMA v době pandemie COVID a zveřejnily Doporučení Světové svalové organizace (WORLD MUSCLE SOCIETY) platná pro očkování proti onemocnění COVID-19 pro pacienty s nervosvalovým onemocněním. Na konci roku 2020 bylo nusinersenem v České republice léčeno 109 pacientů v dětském a dospělém věku.

Plány patientské organizace na rok 2021

- pokračovat v komunikaci se členy i dalšími zájemci, šíření osvěty a informací
- pokračovat ve spolupráci s podobně zaměřenými subjekty České republiky i v zahraničí
- zrealizovat dvě velká výzkumná dotazníková šetření - první na téma Finančních nákladů života s SMA a druhé s cílem Srovnání úrovně péče v neuromuskulárních centrech v České republice
- pokračovat ve snaze o zavedení celoplošného novorozeneckého screeningu na SMA

Strukturovaný přehled výdajů v roce 2020

Položka	Výše výdajů
Provozní náklady	14 033 Kč
Administrativní podpora	160 461 Kč
Materiál	4 339 Kč
Členství SMA Europe	13 584 Kč
Služby	84 660 Kč
Psychorehabilitační pobyty	234 048 Kč
Celková částka	511 125 Kč



DĚKUJEME VŠEM DÁRCŮM



Chcete také pomoci?

Finančně

Přispět můžete jakoukoliv částkou na transparentní účet veřejné sbírky

2601888032/2010.

Vaše příspěvky budou využity pro naplňování poslání patientské organizace.

Jinak

Pokud máte chuť zapojit se do činnosti patientské organizace, máte nápad, jak něco vylepšit nebo třeba můžete pacientům s

SMA darovat nějakou zdravotnickou pomůcku, kontaktujte nás na emailu info@smaci.cz.

**Všechny cesty, jak se spojit s
komunitou SMÁků najdete
na nástěnce:**



Slovníček odborných pojmů

- **neuromuskulární onemocnění** = nervosvalová (rozvíjí se v důsledku poruchy motoneuronů), obvykle se řadí mezi vzácná onemocnění s velmi nízkým výskytem v populaci
- **motoneuron** = neuron, který je součástí motorické nervové dráhy, je zodpovědný za pohyb svalů
- **syntetický gen** = uměle vytvořený gen
- **virový vektor** = vir speciálně uměle upravený na přenos požadované informace
- **perorálně** = ústně podávané léčivo)
- **intratekálně** = aplikace do intratekálního prostoru, provádí se zpravidla v oblasti bederní (lumbální) páteře = lumbální punkce
- **novorozenecký screening** = aktivní vyhledávání chorob v jejich časném, preklinickém stadiu tak, aby se tyto choroby diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví

Výroční zpráva patientské organizace SMÁci, z.s. za rok 2021

Zpracovala: Barbora Stolínová, barbora.stolinova@smaci.cz



Ve výroční zprávě byly použity informace z časopisu Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie, číslo Supplementum 2/2020, vyjádření farmaceutických firem z přímé komunikace s jejich zástupci a dále údaj o počtu pacientů z registru REaDY z února 2021.