

# VÝROČNÍ ZPRÁVA 2021

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](http://www.smaci.cz)

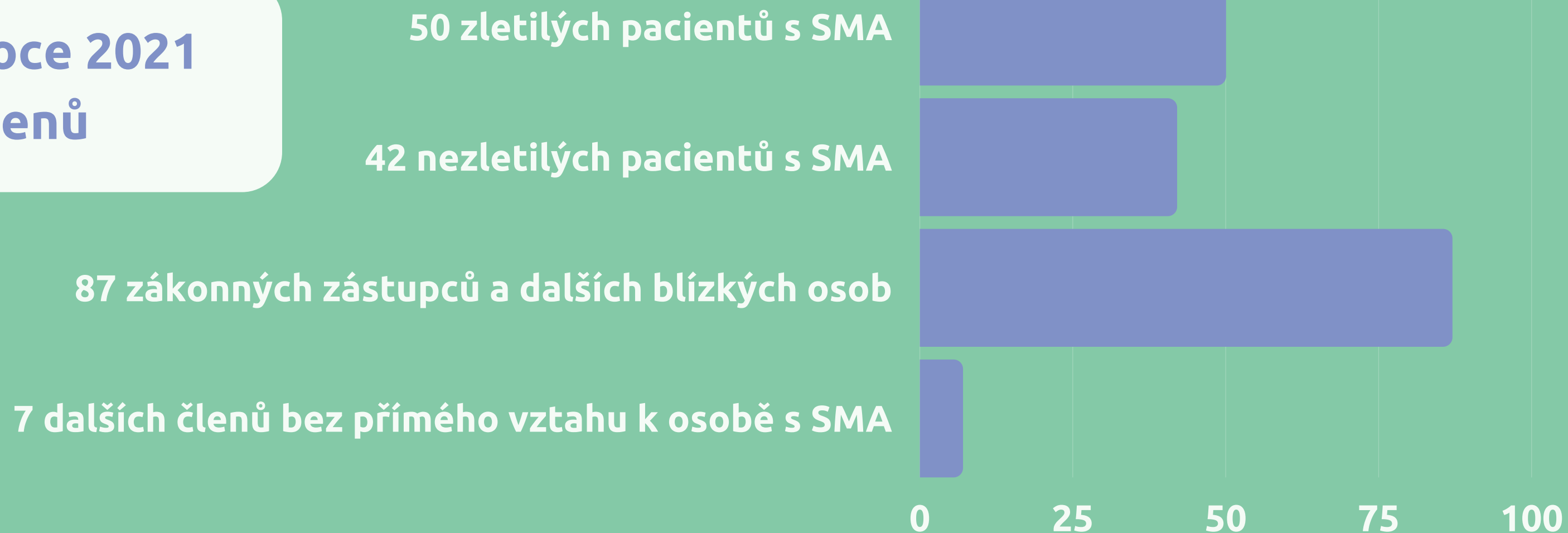
**Informační email:** [info@smaci.cz](mailto:info@smaci.cz)

**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 2021**  
**186 členů**



# 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 249 pacientů s SMA (leden 2022).

# NAŠE AKTIVITY V ROCE 2021

# Co se dělo v roce 2021?

## **Kampaň #slabostnenislabina**

- V srpnu proběhla ve spolupráci se společností Roche osvětová kampaň Slabost není slabina, byla prezentována jako příklad dobré praxe na Letní škole Akademie patientských organizací.

## **Do činnosti PO se zapojují dospělí pacienti**

- Píší články, zastupují nás v SMA Europe, tvoří dárky pro dárce a podílí se na tvorbě dotazníků. Okruh aktivních členů se spolu s výborem patientské organizace pravidelně schází online.

## **Konference vzácná onemocnění v souvislostech 21. století**

- Proběhla online a její záznam můžete shlédnout [ZDE](#).

## Distribuce respirátorů

- Mezi SMÁky bylo na jaře 2021 rozesláno 2000 respirátorů, o které se s námi podělila organizace Parent Project (darováno společností BTL zdravotnická technika, a.s.).

## Navázání spolupráce s portály Donio a Darujme

- Na portálu Donio bylo ve čtyřech sbírkách pro konkrétní pacienty vybráno více než 300 000 Kč. Další sbírky je stále možné zakládat.
- Na portálu Darujme je možné darovat SMÁkům na jejich osvětovou a konzultační činnost a také na realizaci psychorehabilitačních pobytů.

## Zac si hraje

- Knížky o zebřím klukovi Zacovi, který má SMA, se díky Adamovi Kratochvílovi ze spolku Ekvilibro, z.s. distribuují do školek v Moravskoslezském kraji.

# Novorozenecký screening

Jednali jsme o zavedení novorozeneckého screeningu na SMA - v lednu proběhla iniciační schůzka s MUDr. Janou Haberlovou, Ph.D. a MUDr. Lumírem Kantorem, Ph.D., v květnu následovalo setkání k tomuto tématu v senátu a v listopadu byla zveřejněna informace, že od 1.1.2022 bude zahájena pilotní fáze celoplošného dobrovolného novorozeneckého screeningu na SMA a SCID.



# Informace a sdílení

## [www.smaci.cz](http://www.smaci.cz)

- Aktuální informace z oblasti SMA, léčba, péče, Vaše příběhy, kontakty a další užitečné informace.

## Facebooková stránka

- Aktuální dění, příspěvky přátelských organizací, upozornění na nový obsah webu a další zajímavosti.

## Facebooková skupina

- Prostor pro otázky a sdílení zkušeností mezi členy a jejich blízkými.

## [info@smaci.cz](mailto:info@smaci.cz)

- Odpovědi na Vaše otázky a připomínky.

# Spolupráce se subjekty obdobného zaměření v ČR i v zahraničí

Spolupracujeme s Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO), Akademií patientských organizací (APO), Aliancí pro individualizovanou podporu (AIP), jsme členy pracovních skupin Ministerstva zdravotnictví, Pacientského Hubu, předseda Václav Hradilek pokračuje se svým působení v Pacientské radě ministra zdravotnictví, spolupracujeme s **fakultními nemocnicemi, neuromuskulárními centry** a jejich odborníky a s Advokátní kanceláří Jiřího Vlasáka.

Na mezinárodní úrovni jsme členy SMA Europe, kde jsme aktivní v několika pracovních skupinách. V letošním roce jsme se zúčastnili také říjnového setkání.

# Podpora výzkumu SMA a léčby nemoci

## Vývoj v oblasti léčby

- 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.

## Přístup k léčbě

- Pomocí dotazníků zjišťujeme informace o přístupu k léčbě a podle jejich výsledků jednáme s dalšími stranami.



# Linka pro krizovou intervenci a odborné konzultace

## S čím pomáháme?

- léčba a péče, kompenzační pomůcky
- jednání se zdravotnickými a dalšími zařízeními
- příspěvky státní sociální podpory, pomoc s odvoláním
- příspěvky nadací, sbírky
- propojení s dalšími službami
- inkluzivní vzdělávání
- psychosociální podpora



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

# Psychorehabilitační pobyty

- 3 turnusy v roce 2021 v Centru Veronica Hostětín a v Pluhově Žďáru
- 30 dětí a mladých lidí s SMA
- výlety, tvoření, terapie, zážitky, přátelství
- pokud chcete podpořit konání psychorehabilitačních pobytů v příštím roce, můžete tak učinit na [transparentní účet 2701806794/2010](https://www.mps.cz/transparentni-ucet/2701806794/2010)



# **VYJÁDŘENÍ FARMACEUTICKÝCH FIREM K JEJICH ČINNOSTI V ROCE 2021**

# Roche

Společnost Roche podala 16.12. 2021 žádost na Evropský lékový úřad (EMA) o schválení rozšíření indikace přípravku Evrysdi pro léčbu pacientů mladších 2 měsíců věku. Schválení a zařazení rozšířené indikace do SPC přípravku lze očekávat na začátku 2. pololetí roku 2022.

Společnost Roche ukončila na konci roku 2021 Specifický léčebný program s risdiplamem pro pacienty s SMA typu 1 a 2, který byl schválen na dobu určitou (11.11.2020- 31.12.2021) Ministerstvem zdravotnictví. Všichni pacienti jsou postupně převáděni na léčbu přípravkem Evrysdi, který je v tuto chvíli dostupný prostřednictvím mimořádné úhrady podle §16 zákona o veřejném zdravotnictví.

Společnost Roche i nadále diskutuje s předními českými odborníky na nervosvalová onemocnění léčebné možnosti pro pacienty s SMA a vytváří edukační kampaně pro odborníky i veřejnost. Na podzim roku 2021 byla zveřejněna edukační kampaň o SMA pro veřejnost s názvem „Moje slabost není moje slabina“ (dostupné na webu [www.slabostnenislabina.cz](http://www.slabostnenislabina.cz)). Pacienti, kteří jsou léčeni přípravkem Evrysdi, mají nyní k dispozici také komplexní informace o léčbě a přípravku Evrysdi na webové stránky [www.patientsma.cz](http://www.patientsma.cz).

*Zdroj: Roche, reakce na přímou žádost patientské organizace o vyjádření*

# Novartis

Léčivý přípravek Zolgensma je poskytován při hospitalizaci a je plně hrazen ze zdravotního pojištění.

Společnost Novartis je v úzkém kontaktu s odborníky na léčbu nervosvalových onemocnění v dětském věku a ve spolupráci s nimi iniciovala několik edukačních přednášek o diagnostice a léčbě SMA na regionálních a národních kongresech pro pediatriy a dětské neurology pro podporu včasné diagnostiky nemocných a jejich odeslání do specializovaných center.

Společnost Novartis přerušila vývoj branaplamu v oblasti léčby SMA. Toto rozhodnutí nebylo motivováno bezpečností nebo účinností branaplamu, ale rychlým pokrokem ve vývoji léčby SMA v posledních letech.

Společnost Novartis spolupracuje s patientskou organizací Smáci, v průběhu roku připravila a spustila edukační stránky o SMA pro zvýšení povědomí o nemoci mezi laickou veřejností a zlepšení dostupnosti informací o SMA pro nemocné a jejich rodiny [www.spinalnisvalovaatrofie.cz](http://www.spinalnisvalovaatrofie.cz).

V prosinci vydala společnost Novartis tiskové prohlášení, které je věnované rozšíření novorozeneckého screeningu o další dvě nemoci, SMA a SCID. Toto tiskové prohlášení distribuovala jak odborným, tak laickým médiím s cílem zvýšit povědomí lékařů, dalších zdravotnických nelékařských odborníků i rodin o pilotním screeningu SMA s vysvětlením jeho náplně a organizace. Podrobnosti o populačním pilotním programu screeningu je možné nalézt na tomto odkazu:

<https://nsc.uzis.cz/sma-scid/index.php>

*Zdroj: Novartis, reakce na přímou žádost patientské organizace o vyjádření*

# Biogen

SPINRAZA (nusinersen) je přípravek schválený pro léčbu SMA ve více než 50 zemích, v současnosti je jím léčeno více než 11 000 pacientů se SMA v různých věkových skupinách. Od roku 2017 podstoupilo v České republice léčbu přípravkem Spinraza už celkem 174 pacientů (dětí i dospělých).

Program klinického vývoje přípravku SPINRAZA zahrnuje 10 klinických studií, kterých se účastnilo více než 300 jedinců z širokého spektra různých populací. Aktuálně probíhající otevřené rozšířené studie SHINE a NURTURE hodnotí dlouhodobý vliv přípravku SPINRAZA.

Biogen jako lídr v léčbě SMA podporuje více než 15 registrů SMA s více než 4 000 pacienty na celém světě.

Biogen v roce 2021 pokračoval ve vyhodnocování bezpečnosti a účinnosti vyšší dávky nusinersenu ve studii DEVOTE a nově se spustila studie RESPOND, která sleduje efekt nusinersenu u pacientů se suboptimální odpovědí na genovou léčbu. S vyšší dávkou pracuje i studie ASCEND, jejímž cílem je zhodnotit, zda léčba vyšší dávkou nusinersenu má potenciál zlepšit klinické výsledky pacientů se suboptimální odpovědí na p.o. léčbu.

Biogen se dále věnuje oblasti využití biomarkerů (například hodnoty hladin neurofilament) a digitálních pomůcek, které by umožňovaly rozšířit současné tradiční monitorování SMA, zvýšit jeho citlivost a pomoci lépe predikovat progresi onemocnění. Tyto nové přístupy byly zapracovány i do designu studií DEVOTE a RESPOND. Biogen se zabývá také způsobem, jak využít mobilní aplikace při kvantitativním self-monitoringu motorických funkcí u pacientů.

*Zdroj: Biogen, reakce na přímou žádost patientské organizace o vyjádření*

# Scholar Rock

Společnost Scholar Rock připravuje třetí fázi klinické studie pro přípravek apitegromab. Do studie jsou v současné době zahrnuti pacienti s SMA 2 a SMA 3. V druhé fázi byli zahrnuti pacienti ve věku 2 - 21 let, u mladších pacientů bylo patrné výraznější zlepšení pohybových funkcí než u starších. Probíhá studie působení přípravku také v kombinaci se Spinrazou a Evrysdi.

*Zdroj: Scholar Rock, průběžná komunikace se společností, upraveno*

# Plány patientské organizace na rok 2022

- pokračovat v komunikaci se členy i dalšími zájemci, šíření osvěty a informací
- pokračovat ve spolupráci s podobně zaměřenými subjekty České republiky i v zahraničí
- realizovat projekt financovaný z Fondů EHP 2014 - 2021 "Zlepšení péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních a rozšíření služeb patientské organizace"
- Realizovat osvětovou kampaň k pilotní fázi novorozeneckého screeningu ve spolupráci s ÚZIS
- úpravy webových stránek a vznik nové webové aplikace [www.dotazniksma.cz](http://www.dotazniksma.cz)

**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](mailto:info@smaci.cz).

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



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

Zpracovala: Barbora Stolínová, [barbora.stolinova@smaci.cz](mailto:barbora.stolinova@smaci.cz)



Ve výroční zprávě byla použita data z REaDY registru. Vyjádření farmaceutických firem byla poskytnuta na základě přímé žádosti patientské organizace.