



Výroční zpráva 2019



SMÁci, z.s. – základní údaje

Právní forma: zapsaný spolek

Sídlo: Nová 862, Mníšek pod Brdy, 252 10

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

Transparentní účet: 2401187434/2010 (FIO Banka)

Informační e-mail: info@smaci.cz

Webové stránky: www.smaci.cz

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.

Činnost je založena na dobrovolné práci pacientů se SMA, rodičů a jejich přátel. V čele SMÁků je 5ti členný výkonný výbor, za který jednají předseda a 1. místopředseda. Výbor je složený z pacientů se SMA a rodičů pacientů se SMA. Dle Stanov byl dále zřízen Kontrolní výbor.

Ke konci roku 2019 měl spolek celkem 154 členů. 36 zletilých pacientů se SMA, 34 nezletilých pacientů, 78 zákonných zástupců nebo jiných blízkých osob pacientů a 5 dalších zájemců o členství ve spolku.

Účel a poslání SMÁků

Účel a poslání SMÁků vychází ze Stanov, které byly schváleny na ustavující schůzi. SMÁci prosazují, podporují a hájí zájmy pacientů se SMA, osob blízkých pacientů se SMA a ostatních osob o tyto pacienty pečujících. Dále se spolupodílejí na zajištění kvalitního života, péče, podpory a účinné léčby pacientů se SMA.

Co je 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), které jsou postiženy nejvíce. Slabost v dolních končetinách je všeobecně větší než u paží. Mohou být také postiženy polykací svaly, svaly krku a žvýkácí svaly. Smyslové vnímání a intelektuální schopnosti nejsou postiženy. Naopak je často pozorováno, že pacienti se SMA jsou neobvykle duševně čilí a přátelšší.

Klinicky jsou pacienti rozděleni do 4 skupin, podle motorického vývoje, kterého pacient dosáhl:

Typ I - akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom) - diagnóza bývá obvykle stanovena před dosažením 6. měsíce života. K progresi dochází v prvních měsících života. Spontánní hybnost se omezuje na minimum. Pacienti se SMA I. typu obvykle nepřežijí 2 roky života.

Typ II - přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigovy-Hoffmannovy choroby) - diagnóza tohoto typu atrofie bývá stanovena před dosažením 2. roku života. Pacienti se zpravidla naučí sedět, někdy dokáží i samy stát nebo udělat pár prvních krůčků. Samostatné chůze nejsou nikdy schopni. Brzy dochází k poklesu dosažené úrovně motorického vývoje včetně schopnosti stát. Pokud mají pacienti se SMA II. typu zajištěnu kvalitní péči, dožívají se průměrně 30-50 let.

Typ III - juvenilní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom) se projevuje obvykle v předškolním či školním věku. Nejprve se obvykle projeví poruchami chůze vyvolanými narůstající slabostí svalstva nohou. Postupně se horší i hybnost rukou, klesá síla svalstva trupu. Mezi 20 až 40 lety věku pacienti ztrácejí pohyblivost.

Typ IV - vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom) - první příznaky tohoto typu SMA se obvykle projevují až po 35. roce. Postup nemoci bývá obvykle velmi pomalý.

Podle údajů z května 2018 je počet pacientů se SMA v ČR 122, z nichž polovina je nezletilá. Počet je postupně upřesňován. Aktuální přehled o počtu pacientů je uveden na www.smáci.cz.

Nejdůležitější aktivity v roce 2019

a) zvyšování povědomí o SMA a dostupné léčbě

V roce 2019 jsme průběžně informovali naši komunitu o novinkách ve světě SMA. Naším členům jsme zpřístupňovali informace, překládali a “vysvětlovali” jsme zahraniční zdroje.

V březnu 2019 byla zrealizována přednáška na workshopu Dostupná osobní asistence pro pacienty s DMD/BMD a SMA, v září jsme se zúčastnili diskuze u kulatého stolu v budově poslanecké sněmovny na téma „Dostupnost, financování a implementace inovativní léčby se zaměřením na metodiky zdravotních pojišťoven“ a v listopadu byla uskutečněna přednáška Vzácná onemocnění dětí v 21. století v Klimkovicích - blok Mentoring ve školských zařízeních u žáků a studentů se vzácnými onemocněními, kterou vedla členka výboru SMÁků – Mgr. Helena Kočová, Ph.D., SMÁci, NRZP Praha.

Naše působení sahá i za hranice. V létě 2019 člen výboru Dan Kostan během soukromé cesty oslovil Mongolskou komunitu a zorganizoval 1/2-denní seminář v Ulan-Bátoru, kde informoval o aktuální situaci a možnostech léčby.

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

Během roku jsme pokračovali v aktualizaci Seznamu členů a Seznamu pacientů, publikovali jsme také informační články na našich webových stránkách a sdíleli jsme relevantní informace na našem Facebooku.

Přeložili jsme mezinárodní standardy péče pro pacienty s SMA. Tímto se snažíme přiblížit standardy českým lékařům, kteří tyto standardy často z nevědomosti nedodrží.

Spolu s Biogenem jsme rozdali první výtisky knížky Zac, která přibližuje život pacienta s SMA hlavně zdravým dětem. V následujícím roce bychom ji chtěli rozšířit mezi více smáčků, aby ji mohli ukázat svým spolužákům.

c) spolupráce se subjekty obdobného zaměření v ČR i v zahraničí

Nadále jsme aktivním členem České Asociace Vzácných Onemocnění, Asociace Pacientských Organizací a spolupracujeme s organizacemi obdobného zaměření s důrazem na nervosvalová nebo vzácná onemocnění (viz níže).

Spolupracujeme s státními institucemi v oblasti zdravotnictví. Jsme členy několika pracovních skupin spadajících pod patientskou radu MZ ČR. Jsme partnerskou organizací SÚKLu. Komunikujeme s fakultními nemocnicemi.

Ve spolupráci s patientskou organizací EndDuschene proběhly workshopů v Hradci Králové, Českých Budějovicích a v Praze, jejichž příprava začala už v loňském roce.

Nadále pokračujeme v našem členství v SMA Europe - zastřešující organizace Evropských SMA patientských organizací. V roce 2019 jsme byli tzv. “Associate Member”, což je

členství bez hlasovacích práv, ale za aktivní účasti na všech činnostech organizace, kde se aktivně podílíme na různých projektech.

d) podpora výzkumu SMA a léčby nemoci

Průběžně monitorujeme vývoj dalších léků pro SMA, které se nacházejí v různých etapách klinických studií. Komunikujeme s Pharma firmami, které stojí za vývojem léků. Konkrétně jde o firmy Biogen, Novartis, Roche a Avexis.

V rámci našeho členství v SMA Europe taktéž přispíváme na podporu výzkumu SMA na mezinárodní úrovni. V roce 2019 jsme do fondu přispěli částkou 1.000 EUR. Více informací o aktuálně podporovaných výzkumných projektech je možné získat na webu [Current projects](#).

Podařilo se nám navázat komunikaci s dospělou odbornou společností pro neuromuskulární onemocnění a stát se jejich partnery. V tomto roce jsme jim dodali jak přeložené standardy léčby SMA tak množství důkazů o účinnosti léčby SMA dospělých pacientů Spinrazou. Komunikace se zástupci dětské odborné společnosti je dlouhodobě na vysoké úrovni.

Pomáhali jsme prosadit schůzkami a diskuzí s plátcí rozšíření indikačních kritérií pro děti do 18 let věku.

Připravili jsme rozsáhlý dotazník a již po několikáté jsme jej revidovali se zástupci firmy iHeta, která se specializuje na HTA tedy na zdravotnické technologie. Dotazník je rozpracován a v roce 2020 bude tato aktivita pokračovat.

e) organizace setkávání členů Spolku a jejich vzájemné výměny zkušeností a informací

V roce 2019 jsme pokračovali v našich online aktivitách. Pravidelně přispíváme na Facebook a webové stránky. Vedeme také skupinu, v níž probíhají diskuze, které pomáhají zlepšovat komunikaci s pacienty a dalšími zájemci o SMA problematiku.

f) zprostředkování odborných (nejen lékařských) konzultací

V roce 2019 výrazně přibylo konzultací pro členy i nečleny spolku přes email či telefon. K dispozici je také kontakt přes Facebookovou stránku a skupinu, dále také krizová intervence (denně od 8 do 20 hodin, telefonní číslo 604 330 489).

V roce 2019 jsme také externě konzultovali několik bakalářských a diplomových prací spojených s problematikou SMA.

Výměna zkušeností a informací

Webináře

V rámci zajištění informovanosti a sdílení informací proběhlo na konci roku 2018 a v 1 pol. roku 2019 několik webinářů zaměřených na problematiku:

- získání léčivého přípravku nehrázeného z veřejného zdravotního pojištění (Spinraza),
- zkušeností se získáním a aplikace Spinrazy u dospělého pacienta v ČR,
- Úmluvy o právech osob se zdravotním postižením.

Spolupráce se subjekty v ČR

Ministerstvo zdravotnictví

Spolupráce v rámci pracovních skupiny při Pacientské radě MZČR.

Pravidelná účast v pracovních skupinách pro inovativní léčbu a sociální pomezí. Diskuze nad novelou zákona č. 48/1997 Sb. Zákon o veřejném zdravotním pojištění.

ČAVO

Setkávání se v rámci pracovních skupin MZČR a dále pak na pravidelných schůzích ČAVO.

Středočeský kraj

S přispěním Středočeského kraje byly realizovány úpravy webových stránek (nový web - spuštění duben 2020).

APO

Nadále jsme členem Asociace patientských organizací, která spojuje patientské organizace a poskytuje informace, školení, monitoruje dostupné finanční prostředky a podporuje patientské organizace v jejich činnosti.

AIP

Na konci roku 2019 se patientská organizace zúčastnila ustavující schůze Aliance pro integrovanou podporu (AIP), která spojuje patientské a rodičovské organizace za účelem prosazení lepší sociální péče pro znevýhodněné osoby. Ačkoliv na schůzi Aliance nakonec ustavena nebyla, její záměr se dále rozvíjí. Po jejím definitivním ustavení se pravděpodobně staneme jejími členy.

AKJV

Spolupráce s advokátní kanceláří AK Vlasák advokáti na prosazení léčby pro dospělé pacienty s SMA a rozšíření indikačních kritérií pro dětské pacienty.

Členství v SMA Europe a mezinárodní spolupráce

Nadále pokračujeme v našem členství v SMA Europe - zastřešující organizace Evropských SMA patientských organizací. V roce 2019 jsme byli tzv. "Associate Member", což je členství bez hlasovacích práv, ale za aktivní účasti na všech činnostech organizace, kde se aktivně podílíme na různých projektech.

Naši zástupci se zúčastnili vědeckého kongresu v Evry ve Francii. Zde to žilo především přelomovou genovou terapií Zolgensma, řešily se její výsledky i porovnání se Spinrazou. Prezentovány byly i další možnosti léčby, které jsou ve vývoji. O poznatcích z konference jsme informovali na našich webových stránkách.

Prostřednictvím účasti v SMA Europe jsme také nepřímo nebo aktivně členy dalších organizací. V budoucnu bychom se i v nich chtěli aktivně podílet na jejich aktivitách. Jedná se o tyto organizace:

- **EURORDIS** - <https://www.eurordis.org/about-eurordis> - nevládní evropská aliance patientských organizací vzácných onemocnění
- **EMA - European Medicines Agency** - <http://www.ema.europa.eu> - Evropská léková agentura
- **Cure SMA** - <http://www.curesma.org/about/> - nevládní organizace zastřešující SMA především USA, podílí se také na financování výzkumu

Informace farmaceutických firem k vývoji léčiv a léčby SMA v roce 2019

Níže uvedené informace nám poskytly farmaceutické firmy, které jsme oslovili za účelem shrnutí důležitých informací k léčivům a léčbě SMA v roce 2019.

Biogen

Významné milníky roku 2019:

Česká společnost dětské neurologie ČLS JEP vydala společné stanovisko s VZP ČR – Doporučené podmínky použití léčivých přípravků s obsahem účinné látky nusinersen v pediatrické populaci a síť indikujících specializovaných center. Nusinersen je indikován pacientům do dovršení 19 let věku v souladu s níže uvedenými podmínkami použití.

- Geneticky potvrzená diagnóza 5qSMA (homozygotní či heterozygotní mutace nebo delece genu SMN1)
- Stanovení počtu kopií SMN2

Léčbu je možné indikovat v neuromuskulárních centrech pro dětské pacienty ve FN Motol, FN Brno, Thomayerova nemocnice a FN Ostrava.

- V ČR bylo na konci roku 2019 71 dětských pacientů léčených nusinersenem.
- Na celém světě bylo v roce 2019 léčeno více než 10 000 pacientů, z toho 2/3 dětských pacientů a 1/3 dospělých pacientů SMA.
- Do programu klinického zkoušení nusinersenu v SMA je zahrnutých více než 340 pacientů léčených až po dobu 6 let (údaj za rok 2019).

Přehled klinických studií je k dispozici na <https://www.clinicaltrials.gov/>.

Zdroj: Biogen

Roche

Společnost Roche, která přináší na trh inovativní léky společně s moderními diagnostickými metodami, pokračovala ve výzkumném klinickém programu v oblasti SMA i v roce 2019. Neurologická onemocnění zůstávají nadále jednou z jejích hlavních priorit. Roche si uvědomuje vysokou medicínskou potřebu v oblasti léčby spinální muskulární atrofie (SMA) a i v roce 2019 tato společnost potvrdila svými kroky závazek rozvíjet výzkumný program s cílem přinést nové léčebné možnosti pro pacienty s SMA. Klinický program, na kterém Roche spolupracuje se společností PTC Therapeutics a organizací SMA foundation zahrnuje čtyři celosvětově probíhající klinické studie zahrnující přibližně 500 pacientů od narození do 60ti let věku, což reprezentuje širokou populaci pacientů s SMA. Vzhledem k tomu, že v roce 2019 udělila americká FDA (americký Úřad pro kontrolu léčiv a potravin) této inovativní léčbě pro její schválení prioritní status, očekává se schválení v USA do konce roku 2020. Tento prioritní status plně odráží význam, který je rozvoji nových léčebných možností pro SMA přisuzován. Registraci v Evropě, potažmo v České republice, lze očekávat v druhém kvartálu 2021.

Zdroj: Roche

Novartis

V květnu 2019 byla v USA schválena genová terapie AVXS-101 (onasemnogene abeparvovec, Zolgensma), s indikací pro dětské pacienty do dvou let věku s bíalelickou mutací genu SMN1. Tato terapie cílí na genetickou příčinu spinální svalové atrofie. Potenciálně jednorázová terapie nahradí nefunkční gen jeho funkční kopií, která je schopna produkovat SMN protein. Tím je možné docílit zastavení progresu onemocnění. V průběhu roku byly podány žádosti o registraci léčivého přípravku také v Evropské unii a v Japonsku.

Zdroj: Novartis

Plán na rok 2020 v oblasti národní i zahraniční spolupráce

Stejně jako v předchozích letech máme i v roce 2020 v plánu pokračovat v našich aktivitách na národní a mezinárodní úrovni. Na mezinárodní úrovni je to především členstvím v SMA Europe, ale i prostřednictvím dalších organizací. Na národní úrovni je to pak snaha o prosazení léčby pro všechny dětské a dospělé pacienty i zvyšování povědomí o SMA a novinkách v přístupu k pacientům s tímto onemocněním.

Výsledovka k 31.12.2019

Je uvedena v samostatné příloze

Seznam dárců v roce 2019

Fyzické osoby:

- Čížková Marie
- Fišer Daniel
- Beďáč Aleš
- Navrátilová Elena
- Mohout Jiří

Právníké osoby:

- Elkov Elektro a.s.
- Novartis Czech Republic s.r.o.
- Roche s.r.o.
- SAS Institute ČR
- Středočeský kraj

Strukturovaný přehled výdajů za rok 2019

Položka	Výše výdajů
zahraniční cestovní náklady	49 062,6 Kč
webináře	8 500 Kč
administrativní výdaje	2 015 Kč
propagace	11 297 Kč
platby za služby	25 410 Kč
členství v SMA Europe	39 629,1 Kč
vratka grantu Novartis	40 931,22 Kč
Celkem	176 844,92 Kč