VÝROČNÍ ZPRÁVA 2022

SMÁci, z.s.

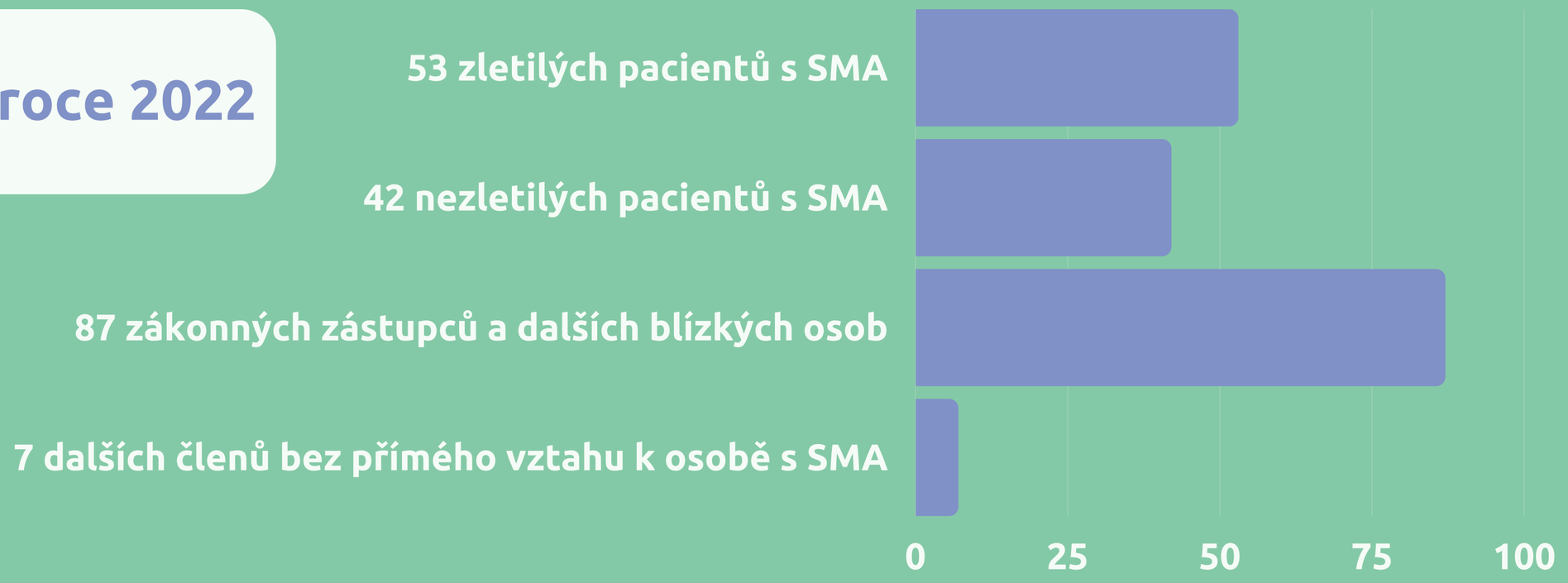
Základní údaje

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

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.

189 členů v roce 2022



Naše poslání

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

spolupodílíme 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 a Slovenské republice 346 pacientů s SMA (leden 2023).

NAŠE AKTIVITY V ROCE 2022

Co se dělo v roce 2022?

- **Do činnosti PO se zapojují dospělí pacienti - píšou články, zastupují nás v SMA Europe, tvoří dárky pro dárce a podílí se na tvorbě dotazníků. Okruh aktivních členů se spolu s výborem pacientské organizace pravidelně schází online**
- **1.1.2022 byla zahájena pilotní fáze celoplošného dobrovolného novorozeneckého screeningu na SMA a SCID**
- **Byl zahájen projekt Zlepšení úrovně péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních a rozšíření služeb pacientské organizace, který je financován z Fondů EHP 2014 – 2021, program zdraví**
- **Navázání spolupráce se spolkem Mediků českých**
- **Proběhl webinář o cestě k léčbě (dospělý pacient s SMA A.K.) a webinář - Práva pacientů v nemocnici (P.L.)**

Co se dělo v roce 2022?

- SMÁci byli a jsou účastníkem dvou správních řízení o výši a podmínkách úhrady jak LP Spinraza, tak LP Evrysdi určené k terapii SMA, vedená Státním ústavem pro kontrolu léčiv. Přičemž u LP Spinraza byla již úhrada schválena
- Ve spolupráci s Centrum Hiporehabilitace Mirákl jsme se podíleli na výzkumném pobytu pro děti s SMA, který se uskutečnil v termínech 22.-29.4.2022 a 23.9. - 30.9.2022
- Navštívili jsme největší evropský veletrh zdravotních pomůcek Rehacare v Düsseldorfu, načerpali spoustu inspirace na zajímavé zdravotní pomůcky (kočárky, vozíky, židličky, vertikalizační stojany, nájezdové plošiny do auta a jiné..)
- Proběhl mezioborový seminář Spinální muskulární atrofie v souvislostech, který byl dostupný všem zájemcům z řad pacientů, lékařů a dalších zdravotnických pracovníků, studentů medicíny, pečujících, rodičů i veřejnosti, webinář byl streamován online, záznam webináře je ke shlédnutí na youtube - SMÁci - Pacientská organizace SMA - YouTube

Novorozenecký screening

V rámci NBS (Newborn screening) bylo v roce 2022 na základě pilotního projektu diagnostikováno v rámci celé České republiky 7 dětí s SMA (+ 1 dítě z roku 2021) a 1 dítě se SCID. Kromě toho byly jako vedlejší nálezy zachyceny 4 děti s jinými závažnými poruchami imunity.

Zdroj obrázku: Novorozenecký screening – WikiSkripta

Informace a sdílení

www.smaci.cz

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

www.dotazniksma.cz

- Informace k projektu "Zlepšení péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních", financovaného z fondů EHP 2014-2021, dotazník k vyplnění a výsledky dotazníkového šetření.

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.

Instagramový profil

- Sdílení fotek a užitečných informací z oblasti SMA.

info@smaci.cz

- Odpovědi na Vaše otázky a připomínky.

Youtube kanál

- Prostor pro sdílení informačních videí, záznamů z konference.

Spolupráce se subjekty obdobného zaměření v ČR i v zahraničí

Spolupracujeme s **Českou asociací pro vzácná onemocnění** (ČAVO), **Akademií pacientských organizací** (APO), **Aliancí pro individualizovanou podporu** (AIP), jsme členy **pracovních skupin Ministerstva zdravotnictví, Pacientského Hubu**, předseda Václav Hradilek pokračuje se svém působení v **Pacientské radě ministra zdravotnictví,** členové PO jsou v následujících pracovních skupinách pacientské rady:

- **Pracovní skupina pro zdravotně sociální pomezí** (T. Rejzková**)**
- **Pracovní skupina Podpora neformálních pečujících** (T. Rejzková)
- **Pracovní skupina pro inovativní léčbu** (V. Hradilek)
- **Pracovní skupina pro systémové financování pacientských organizací** (D. Kostan)

Václav Hradilek je dále členem **poradního orgánu pro úhradu léčiv určených k léčbě vzácných onemocnění pod MZ.,** 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 roce 2023 se plánuje setkání s členy SMA Europe v ČR.

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, Scholar Rock a Cytokinetics.**

Přístup k léčbě

- **Pomocí dotazníků stále 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 dalšmi službami**
- **inkluzivní vzdělávání**
- **psychosociální podpora**

V roce 2022 proběhlo:

- **173 telefonických konzultací**
- **41 osobních konzultací**

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

Projekt je financován z Fondů EHP 2014 - 2021 v rámci programu Zdraví „Podpora činnosti NNO v oblasti pacientských organizací“

Psychorehabilitační pobyty

- V roce 2022 byly plánované 3 turnusy v Centru Veronica Hostětín a v Pluhově Žďáru, 1 turnus byl bohužel zrušen z důvodu covidu
- Psychorehabilitačních pobytů se zúčastní přibližně 30 dětí a mladých lidí s SMA
- Společně jezdíme na výlety, tvoříme, hrajeme hry, vytváříme si nové zážitky a přátelství

Pomoc ukrajinské SMA komunitě

- **Během roku 2022 jsme mezi sebe přijali 2 ukrajinské rodiny, o které se aktivně staráme**
- **Společně jsme poslali na Ukrajinu humanitární pomoc**

Projekt: "Zlepšení péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních.

Cíl projektu

Cílem projektu je zlepšit péči o pacienty s SMA v neuromuskulárních centrech.

Za pomoci anonymního dotazníkového šetření chceme lépe zmapovat situaci v jednotlivých neurocentrech a následně se stát pomyslným mostem mezi centry, lékaři a pacienty. Chceme pomoci vyrovnat úroveň péče mezi jednotlivými centry a tak pomoci zlepšit péči o pacienty s SMA.

Výsledky projektu

V roce 2022 jsme získali v rámci dotazníkového šetření 59 odpovědí. To bohužel zatím nestačí k podrobějšímu porovnání a statistice jednotlivých neuromuskulárních center.

Plány na rok 2023

V roce 2023 budeme pokračovat ve sběru dat a následné komunikaci výsledků s pacienty a s neuromuskulárními centry.

Dotazník k vyplnění a výsledky dotazníkového šetření naleznete na webu www.dotazniksma.cz.

Projekt je financován z Fondů EHP 2014 - 2021 v rámci programu Zdraví „Podpora činnosti NNO v oblasti pacientských organizací“

VYJÁDŘENÍ FARMACEUTICKÝCH FIREM K JEJICH ČINNOSTI V ROCE 2022

Roche

I v roce 2022 byla pro společnost Roche jednou z hlavních priorit oblast neurologických onemocnění, včetně spinální svalové atrofie. Jako jeden ze zakládajících členů Evropské aliance pro novorozenecký screening SMA, která byla založena společností SMA Europe v roce 2020, se společnost Roche podílela na implementaci novorozeneckého screeningu SMA v Evropě a v ČR, kde probíhá novorozenecký screening v rámci pilotního projektu od 1.1.2022.

V listopadu 2022 udělila americká FDA prioritní status pro schválení molekuly SRP-9001, první genové terapie pro léčbu Duchennovy muskulární dystrofie, schválení americkou FDA se očekává v květnu roku 2023 a k následnému schválení Evropskou lékovou agenturou (EMA) by mělo dojít přibližně o 2 roky později. Za vývojem molekuly SRP-9001 stojí společnost Sarepta Therapeutics, s níž v roce 2019 společnost Roche podepsala licenční smlouvu, díky čemuž bude zodpovědná za uvedení molekuly na trh v zemích mimo USA, včetně ČR.

V průběhu roku 2022 byla publikována data potvrzující účinnost a bezpečnost risdiplamu na několika mezinárodních konferencích:

1. Na kongresu Asociace muskulární dystrofie (MDA) v Nashvillu (USA) byla v prosinci 2021 prezentována 3-letá data účinnosti a bezpečnosti léčby risdiplamem u pacientů ve věku 2-25 let se SMA 2. a 3. typu ve studii SUNFISH. Na této konferenci byla také představena studie Manatee, která hodnotí účinnost a bezpečnost kombinace risdiplamu s antimyostatinem (GYM329) u chodících pacientů se SMA ve věku 2-10 let.

2. 3- letá data studie FIREFISH týkající se účinnosti a bezpečnosti risdiplamu u dětí ve věku 1-7 měsíců se SMA 1. typu byla prezentována v dubnu 2022 na kongresu Evropské neuropediatrické společnosti (EPNS) v Glasgow (VB).

3. V říjnu byla prezentována 2-letá data účinnosti a bezpečnosti risdiplamu na konferenci Světové muskulární společnosti (WMS) v kanadském Halifaxu ve studii Jewelfish, do níž byli zařazeni pacienti ve věku 6 měsíců až 60 let všech typů SMA, včetně pacientů, kteří měli již předchozí léčbu (nusinersen, genová terapie).

Zdroj: Roche, reakce na přímou žádost pacientské organizace o vyjádření

Novartis

Léčivý přípravek Zolgensma je poskytován při hospitalizaci a je plně hrazen ze zdravotního pojištění. Společnost Novartis zvyšuje svými aktivitami povědomí mezi lékaři, zdravotnickými odborníky i mezi laickou veřejností o pilotním projektu zahájeném v lednu 2022, který rozšiřuje laboratorní novorozenecký screening také o vyšetření na SMA.
Společnost Novartis spolupracuje s pacientskou organizací Smáci, rozvíjí edukační stránky o SMA - www.spinalnisvalovaatrofie.cz, a zlepšuje dostupnost informací o SMA pro nemocné, jejich rodiny a pro laickou veřejnost.

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 pediatry a dětské neurology pro podporu včasné diagnostiky nemocných a jejich odeslání do specializovaných center.

Zdroj: Novartis, reakce na přímou žádost pacientské 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 2022 pokračoval ve vyhodnocování bezpečnosti a účinnosti vyšší dávky nusinersenu ve studii DEVOTE. Zároveň probíhá 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 ohlásil spolupráci se společností Alcyone Therapeutics na vývoji podkožně implantovatelného aplikačního systému pro podání ASO do páteřního kanálu.

Další probíhající studie RESPOND pak sleduje efekt nusinersenu u pacientů se suboptimální odpovědí na genovou léčbu. Na kongresu WMS v Halifaxu v říjnu 2022 již byly prezentovány první pozitivní výsledky bezpečnosti a tolerability vyšší dávky (DEVOTE) i bezpečnosti podávání nusinersenu po genové léčbě (RESPOND). Na klinické a vědecké konferenci MDA v Nashville byly představeny výsledky posledního data cut-off, tedy téměř pětiletá (4,9) data, ze studie NURTURE, která potvrzují zachování dosaženýchmotorických milníků u nusinersenem léčených presymtomatických pacientů.

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.

Dne 24.8. 2022 Ministerstvo zdravotnictví ČR zveřejnilo skvělou zprávu pro pacienty se spinální svalovou atrofií a to, že SPINRAZA bude nově hrazená trvale ze zdravotního pojištění.

Zdroj: Biogen, reakce na přímou žádost pacientské organizace o vyjádření

Plány pacientské organizace na rok 2023

- Pokračovat v komunikaci se členy i dalšími zájemci, šíření osvěty a informací
- Pokračovat ve spolupráci s podobně zaměřenými subjekty v České republice i v zahraničí
- Pokračovat v realizaci projektu "Zlepšení péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních a rozšíření služeb pacientské organizace", který je financován z Fondů EHP 2014 - 2021
- Pokračovat v dotazníkovém šetření
- Uspořádat setkání SMA Europe v ČR
- Aktivní účast v pracovní skupině hodnotící průběh pilotního programu novorozeneckého screeningu

DĚKUJEME VŠEM DÁRCŮM

Právnické osoby

- Novartis Gene Therapies
- Občanské sdružení - Tábory
- Kofi-Kofi Servis
- Biogen
- MDA Ride o.s.
- TV Nova s.r.o.
- Nadace Rafael dětem
- MEDICCO s.r.o.
- Repromeda s.r.o.
- Ortoservis s.r.o.
- Střední škola Rybářská
- Nadace Člověk Člověku
- Spolek 2/4
- Penzion U Zámku
- MIMSA
- Roche s.r.o.
- Teplárna České Budějovice
- Nadační fond Pomáhám
- Zubní centrum Roudenská
- Nadace VIA - Darujme.cz
- Music Centrum
- M&M reality nadační fond
- eBay
- Mattel
- Dobrý skutek

Děkujeme také fotografům Miroslavu Benedovi, Monice Martincové a Jakubovi Nahodilovi za příspěvky do databáze fotografií.

Fyzické osoby

- Markéta Sochorová
- Pavel Dalecký
- Hana Hrubá
- Romana Čutková
- Matěj Čutka
- Vukovicová
- Gremlica
- Alena Havlová
- Marie Reisingerová
- Hana Neugebauerová
- Daniel Koláček
- Kocian Partik a Libor
- Dana Mikešová, Martin Mikeš
- Ing. Dagmar Stolínová
- Jiří Navrátil
- Iveta Frühaufová
- Mgr. Ondřej Kehar
- Zuzana Benáková
- Zdeněk Polášek
- Cindy Baca Munoz

Grantová podpora

- Ministerstvo zdravotnictví (EHP)
- Nadace ČEZ
- Úřad vlády ČR

Chcete také pomoci?

Finančně

Přispět můžete jakoukoliv částkou na transparentní účet veřejné sbírky 2601888032/2010. Vaše příspěvky budou využity pro naplňování poslání pacientské organizace. Pokud chcete podpořit konání psychorehabilitačních pobytů v příštím roce, můžete tak učinit na transparentní účet 2701806794 / 2010.

Jinak

Pokud máte chuť zapojit se do činnosti pacientské organizace, máte nápad, jak něco vylepšit nebo třeba můžete pacientům s SMA darovat nějakou zdravotnickou pomůcku, kontaktujte nás na emailu info@smaci.cz.

Výroční zpráva pacientské organizace SMÁci, z.s. za rok 2022

Zpracovala: Veronika Kočová

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