



Výroční zpráva 2017



Základní údaje

Právní forma: spolek

Sídlo: Nová 862, Mníšek pod Brdy, 252 10

IČO: 058 79 205

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

ID datové schránky: hjb2n6s

[Transparentní účet \(FIO banka, a.s.\): 2401187434/2010](#)

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 jedná předsesta a 1. místopředsesta. Výbor je složený z pacientů se SMA a rodičů pacientů se SMA. Dle Stanov byl dále zřízen Kontrolní výbor.

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. SMÁci se dále spolupodílejí na zajištění kvalitního života, péče, podpory a účinné léčby pacientů se SMA a jejich podpoře.

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 žvýkácké 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:

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 projevívá 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.

V ČR je odhadován celkový počet pacientů na 160, aktuálně evidujeme 120 pacientů. Počet je postupně upřesňován. Aktuální přehled o počtu pacientů je uveden na www.smaci.cz



Spinraza

Jedná se první lék pro pacienty se SMA. Po schválení Spinrazy ve Spojených státech v prosinci 2016, byla Spinraza poskytnuta vybraným klinikám v rámci programů EAP, příp. ATU. Tyto programy zpřístupnily Spinrazu pro pacienty se SMA ještě před jejich schválením a rozhodnutím o úhradě v jednotlivých státech. Protože v ČR se do tohoto programu nezapojil žádný z poskytovatelů zdravotních služeb, museli pacienti se SMA z ČR dojíždět do zahraničí. Do programu se zapojilo postupně 11 pacientů z ČR. Po schválení

registrace Evropskou Lékovou Agenturou (EMA) dne 30. května 2017 získal tento lék registraci v EU.

Na konci roku 2017 bylo v ČR léčeno Spinrazou pouze několik pacientů, protože nebylo rozhodnuto o stanovení podmínek, úhrady a max. ceny Spinrazy v ČR a Spinraza tak nebyla hrazena z veřejného zdravotního pojištění. Jednou z možností jak se dostat k tomuto léku bylo žádost o mimořádnou úhradu podle §16 zákona o veřejném zdravotním pojištění.

SMÁci se zúčastnili celé řady jednání týkající se zajištění dostupnosti Spinrazy v ČR.

Postupně se podařilo v ČR nastavit systém, který vychází z doporučení Dětské neurologické společnosti. V doporučení jsou stanovena kritéria, která definují podmínky dostupnosti Spinrazy pro jednotlivé typy SMA v ČR.

Nejdůležitější aktivity v roce 2017

a) zvyšování povědomí o SMA a dostupné léčbě

V roce 2017 byl registrován první lék pro pacienty se SMA - Spinraza. Navázali jsme kontakty se zdravotními pojišťovkami a pacienty. Spolupracovali na přípravě a předání informací souvisejících s dostupností Spinrazy, její aplikaci, apod.

Zúčastnili jsme se seminářů a konferencí zaměřených na problematiku SMA, léčby, apod.

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

Spolupracovali jsme na přípravě reportáží ze života pacientů se SMA. Publikovali jsme články na našich webových stránkách.

Vytvořili jsme Seznam členů a Seznam pacientů.

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

V ČR jsme zapojili jsme se do činnosti České Asociace Vzácných Onemocnění, Asociace Pacientských Organizací. Dále jsme navázali spolupráci s organizacemi obdobného zaměření s důrazem na neurosvalová onemocnění.

Navázali jsme spolupráci s SMA Europe, kde jsme se zapojili do činnosti odborných komisí.

d) podpora výzkumu SMA a léčby nemoci

Průběžně monitorujeme vývoj dalších léků pro SMA, které se nacházejí v různých etapách klinických studií.

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

V roce 2017 jsme se zaměřili na výměnu zkušeností a informací mezi jednotlivými členy. Spuštění www stránek, vytvoření stránky na facebook a také diskusní skupiny.

f) zprostředkování odborných (nejen lékařských) konzultací

Ve spolupráci s ČAVO jsme se zúčastnili seminářů organizovaných v rámci výuky na vysokých školách.

Výměna zkušeností a informací

Jednou z aktivit, na kterou jsme se zaměřili v roce 2017 byla výměna zkušeností a informací



mezi členy pacientské organizace, pacienty se SMA, ale také ostatními subjekty.

Proběhla 2 setkání s pacienty se SMA a jejich rodinnými příslušníky a to v květnu a červenci 2017. Setkání se zúčastnilo se 20 účastníků. Zaměření těchto setkání bylo zejména na registrovaný lék Spinraza a s tím související žádost o mimořádnou úhradu, zkušenosti s aplikací apod.

Kromě výše uvedených setkání proběhla celá řada neformálních výměn informací a informací zejména telefonicky, ale také prostřednictvím stránky na facebook. Zprovoznili jsme vlastní www stránky, kde jsou postupně umisťovány informace týkající se léčky, klinických studií, apod.

Spolupráce se subjekty v ČR



Po ustavující schůzi jsme zahájili spolupráci s Českou Asociací Vzácných Onemocnění (ČAVO) a v květnu 2017 jsme se stali členy této organizace. Dále jsme se zapojili do činnosti na Ministerstvu zdravotnictví ČR, kde byla vytvářena Pacientská rada. V neposlední řadě také do činnosti Asociace Pacientských Organizací (APO).

Při zajištění domácí péče spolupracujeme s Kolpingovou rodinou Smečno, která poskytuje sociální služby (raná péče) u pacientů se SMA.

Plán na rok 2018 v oblasti zahraniční spolupráce

Naším cílem je přinášet co nejlepší informace a služby pro naše členy. Jednou z cest jak toho dosáhnout je spolupráce a/nebo členství v mezinárodních organizacích.

K datu uzávěrky této VZ nebyli SMÁci členem žádné mezinárodní organizace.

V zahraničí je několik organizací, které se zaměřují na pacienty se SMA. SMÁci s některými z nich navázaly neformální spolupráci. Do budoucna uvažujeme o participaci v následujících strukturách:

- **SMA Europe** - <http://www.sma-europe.eu/about/> - zastřešující organizace evropských pacientských organizací SMA
- **EURORDIS** - <https://www.eurordis.org/about-eurordis> - nevládní evropská aliance pacientských 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

Plán na rok 2018 v oblasti vývoje léčiv

V České republice působí několik farmaceutických firem, které mají také aktivity v oblasti SMA. V roce 2018 máme za cíl s těmito firmami navázat komunikaci a rozvinout spolupráci. Předpokládáme aktivity v oblastech jako je příprava a realizace klinických studií, zprostředkování komunikace s komunitou pacientů, ale i zvyšování povědomí o SMA a možnostech léčby.

Výsledovka k 31.12.2017

Je uvedena v samostatné příloze