

SMA BETEGEK HAZAI KEZELÉSÉNEK HELYZETE

Dr. Szabó Léna Phd

2.Sz Gyermekgyógyászati Klinika

- Magyarországon a Spinraza egyedi méltányossági alapon adható
 - NEAK dönt a egy szakértői testület javaslata alapján (Ritka Betegségek Tanácsadó Testülete)
 - Szempontok?
 - Érvényességi idejük egy év
 - Hosszabbítás feltétele (???)

- Jelenleg két terápiás központ működik
 - Semmelweis Egyetem (2. sz Gyermekgyógyászati Klinika, Ritka Betegségek Intézete)
 - MRE Bethesda Gyermekkórház

EGYEDI MÉLTÁNYOSSÁG

- Betegkérelem
- Szakorvosi kérelem
- Kórtörténeti összefoglaló
- Genetikai vizsgálat eredménye
- SMN2 kópiaszám meghatározás (SE Genomikai Medicina Intézete, Istenhegyi Géndiagnosztika)
- Mozgáskála felvétele, pontozólap

- Gyermekneurológus adhatja be
- Döntéshozatal max. 60 nap

2. SZ. GYERMEKGYÓGYÁSZATI KLINIKA

- 2018. április 6-óta
- Jelenleg 16 gyermek kezelése folyik
 - 6 beteg már befejezte a feltöltő dózisokat
- 6,2 év (1,5-12év)
- 9 fiú, 7 lány
- SMA I. – 1 gyermek
- SMA II. – 11 gyermek
- SMA III. - 4 gyermek
- 4 betegnek van súlyos scoliosisa, közülük kettő gerincstabilizáló műtéten esett át.

TERÁPIA MEGKEZDÉSE ELŐTTI TEENDŐK

- **Megjelenés a terápiás központban:**
 - Lumbális módjának megtervezésére
 - gerinc státusz felmérése
 - Szedálás módjának kiválasztása
- **Felmérő vizsgálatok**
 - Légzésfunkció / Polysomnographia
 - Tápláltsági állapot
 - Fizioterápiás helyzet, Rehabilitáció
 - ODM
 - Laborok
 - Egyéb mozgáskálák felvétele (CHOP, HFMSE, RULM, 6MWT)
 - Pszichológiai gondozás
 - Oltottsági státusz

■ SMA nem oltási kontraindikáció!

■ Sőt...

■ Két év alatt RSV oltás ajánlott

(szintén egyedi méltányossági alapján igényelhető hozzá NEAK támogatás, oltóközpontokhoz kötött)

■ Szezonális influenza oltás

■ Környezet oltása!

REGISZTER

- TREAT NMD

Nemzetközi izombeteg regiszter

Új terápiás lehetőség esetén betegek felkereshetők

Betegszám becsülhető (finanszírozás)

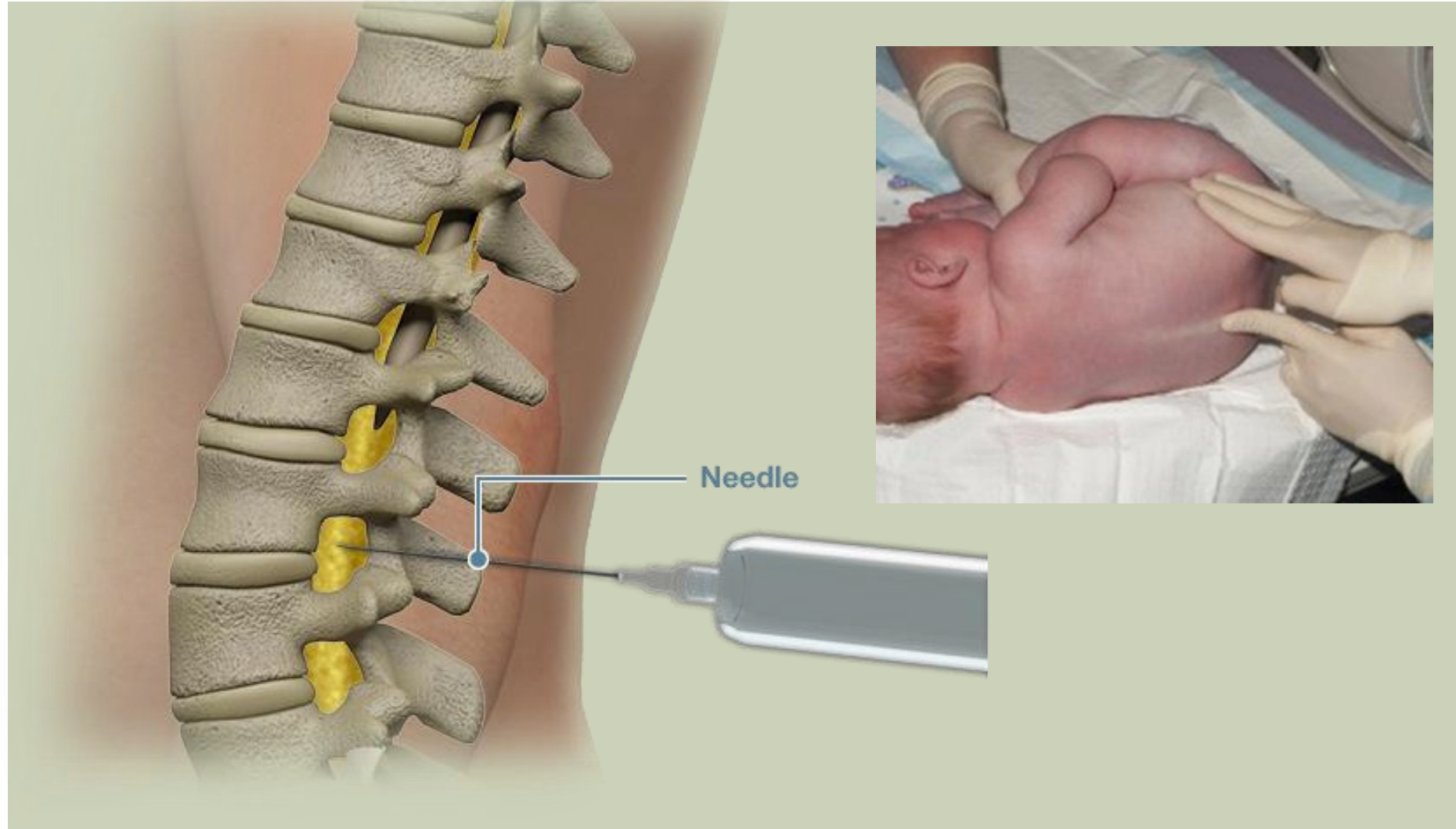
- Dr Pálmafy Beatrix palmafyb@gmail.com

GONDOZÁS SORÁN VÉGZETT VIZSGÁLATOK

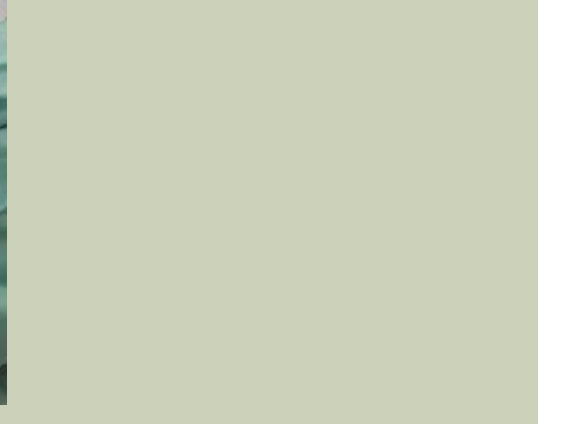
- Laborok, vizelet: minden gyógyszerbeadáskor
- Inbody: 1., 4., alkalommal és utána mindig
- Mozgáskála: 1., 4., alkalommal és utána mindig
- ODM: évente
- Rehabilitáció: 3. és 4. gyógyszerbeadás között illetve fél évente
 - Gyógytorna folyamatos!!!
- Pszichológiai: minden megjelenéskor
- Pulmonológiai ellenőrzés, légzésfunkció (gyakoriság az állapottól függ)

GYÓGYSZERBEADÁS MENETE

- 1., 15., 29., 64 nap majd 4 havonta
 - Érzéstelenítés / szedálás
 - Lokális érzéstelenítő krém
+/-
 - Livopan-os bódítás
 - Dormicum orrcsepp
 - Vénás fájdalomcsillapító
 - Vénás altatószer (aneszteziológus jelenlétében)
 - Lumbálpunkció
 - Ülve vagy fekve
 - Szülő jelen lehet (esetenként változhat)
 - Scolios esetén UH vezérlés mellett (CT vezérelve)
 - Egy óra szigorú fekvés, majd 3 óra ágynyugalom, jelentős mozgás min. 24 óra elteltével. Úszás 72 óra elteltével.
- De csak panaszmentes állapotban!



Needle



ESETLEGES MELLÉKHATÁSOK

- Spinraza
 - ?
 - Véralvadási zavar, fehérje vizelet
- Lumbálpunkció
 - Fejfájás, hátfájás
 - Hányinger, hányás
 -
- Megelőzésük: sok folyadék fogyasztása, ágynyugalom betartása

MELLÉKHATÁSOK

- 2018. június végéig 35 gyógyszerbeadás történt.
- Gyógyszerspecifikus mellékhatást nem észleltünk.
- Leggyakrabban észlelt mellékhatások a
 - fejfájás (5/35)
 - hátfájás (6/35)
 - hányás (2/35)
 - lokális bőrpír(5/35)
 - A mellékhatások miatt (gyakori hányás) egy alkalommal hospitalizáció is szükségessé vált.
- Mellékhatás miatt kezelés leállítás nem történt.

JÖVŐ...

- Több terápiás központ létrehozása
- Neuromuscularis hálózat
- Kezelhető betegek körének kiszélesítése
- TB támogatás befogadtatása
- Újszülöttkori szűrőprogram
- Preszimptomatikus betegek kezelése

Köszönöm a figyelmet

szabo.lena@gyerekklinika.com