

Въвеждане на иновативна РНК терапия на 5q спиналната мускулна атрофия в България

Т. Чамова¹, И. Иванов², И. Литвиненко³, Ф. Гълъбова², М. Божидарова³, И. Пачева², Г. Тачева³, Д. Чаталбашев², Д.
Стаматов³, А. Дичев⁴, И. Александрова⁵, В. Божинова⁵, И. Търнев^{1,6}, И. Миланов⁷

1Клиника по неврология, УМБАЛ „Александровска“, МУ-София

2Катедра по педиатрия и медицинска генетика, МУ Пловдив

3Клиника по детска неврология, Университетска специализирана болница за активно лечение на детски болести, София

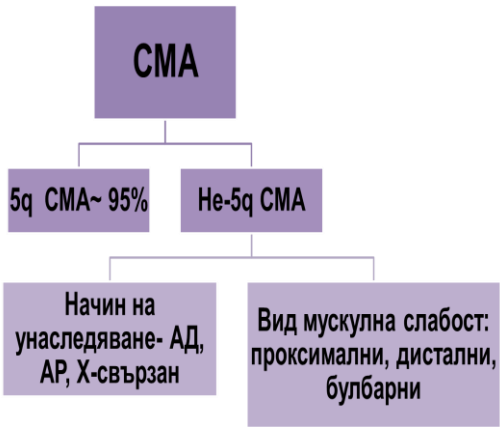
4Отделение по образна диагностика, УМБАЛ „Св. Георги, МУ-Пловдив

5Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“, МУ-София

6Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София

7УМБАЛНП „Св. Наум“, МУ-София

Въведение: Спиналните мускулни атрофии (СМА) представляват голяма група генетични заболявания, характеризиращи се с дегенерация на периферните алфа мотоневрони в предните рога на гръбначния мозък и двигателните ядра на краниалните нерви, водещи до прогресираща мускулна слабост и атрофии.



Nusinersen е антисенс олигонуклеотид, който модифицира процеса на формиране на uРНК, като увеличава включването на Екзон 7 и така спомага за синтеза на пълноверижан, стабилен и функционален SMN протеин от SMN2 гена.



Непълноверижан, нестабилен SMN протеин



Стабилен, пълноверижан SMN протеин



Резултати: В България тази иновативна РНК терапия се прилага от юни 2019 г.

- За пациентите на възраст от 0 до 3 г. в Клиниката по детска неврология в УСБАЛДБ „проф. д-р Иван Митев“ в гр. София и Клиниката по педиатрия и генетични заболявания в УМБАЛ „Св. Георги“ в гр. Пловдив
- За пациентите на възраст от 3 до 18 г. в Клиниката по нервни болести на УМБАЛ „Александровска“, Детска неврологична клиника на УСБАЛНП „Св. Наум“ и Клиниката по детска неврология в УСБАЛДБ „проф. д-р Иван Митев“ в гр. София и Клиниката по педиатрия и генетични заболявания в УМБАЛ „Св. Георги“ в гр. Пловдив от екипи от специалисти, преминали предварително обучение.
- Подготвена е и клинична процедура пред НЗОК за интратекално приложение на Spinraza (nusinersen) при пациенти с 5q СМА.
- До този момент терапия е провеждана при 19 деца
 - 5 със СМА тип 1
 - 8 със СМА тип 2
 - 6 със СМА тип 3
- Средната възраст на поставяне на диагнозата в нашата група е 2.15 г.+/-2.9 г., варираща от 2 мес. до 14 г. Средната възраст на започване на терапия е 8.4+/-4.8 г., варираща от 5 мес. до 15 г.
- При пациентите са поставени между 1 и 8 инжекции, като се отчита стабилизиране на състоянието до леко подобрене на мускулната сила
- Две деца със СМА тип 1 са починали

Заключение: СМА е тежко прогресиращо невромускулно заболяване, при което има възможност за РНК терапия.

- Ранната диагностика и своевременното започване на терапията имат основно значение за оптималния ефект при пациентите.
- Установява се стабилизиране на прогресията на мускулната и дихателната слабост при пациентите
- Добър профил на безопасност