**Liječenje spinalne mišićne atrofije: veliko otkriće i veliki izazovi**

**Prof. dr. sc. ERVINA BILIĆ**

**Sažetak**

Nasljedne bolesti perifernog živčanog sustava stoljećima su, donekle s pravom, nosile stigmu beznadnih i neizlječivih. Prvi pomaci u liječenju ove velike skupine nasljednih bolesti dogodile su se otkrićima lijekova za neke bolesti nakupljanja (lizosomske bolesti), potom razvijanjem lijekova za neke oblike nasljednih neuropatija u sklopu amiloidoze, otkrićem lijekova za neke nasljedne bolesti mišića (Duchenne mišićna distrofija) a unatrag dvije godine svjedoci smo početaka primjena lijeka (nusinersen) za nasljednu bolest motoričkih neurona odnosno za spinalnu mišićnu atrofiju (SMA).

Lijek je FDA odobrila krajem prosinca 2016. a samo 6 mjeseci kasnije lijek je odobren i u Europi. Ovako brza registracija lijeka dijelom je posljedica činjenice da se radi o potencijalno smrtnoj bolesti za koju u tom trenutku nije bilo nikakvog drugog kauzalnog liječenja. Ono što je uslijedilo poprimilo je znanstvene, stručne, etičke ali i medijske dimenzije koje su donekle bile očekivane a velikim dijelom bile su posljedica dva razloga. Prvi razlog je činjenica da je lijek u studijama do tada bio ispitan isključivo na maloj djeci i da podataka o potencijalnom učinku ali i štetnom djelovanju lijeka u odraslih bolesnika nije bilo. Drugi razlog je bio izazov za državne administracije u EU koje, počivajući na državnim zdravstvenim osiguranjima sa solidarnom osnovom, su trebale naći načine za financiranje primjene ovog lijeka.

**Što je spinalna mišićna atrofija?** To je nasljedna bolest motoričkih neurona koja je ime dobila sredinom 19.stoljeća kada su neurolozi mislili da je to bolest mišića jer u kliničkoj slici dominira atrofija mišića. To je bolest u kojoj dolazi do atrofije mišića zbog nestajanja motoričkih neurona koji ih inerviraju i u ovoj bolesti su zahvaćeni samo donji motorički neuroni. U teškim oblicima bolesti, posebice u onima u kojima je klinička slika prepoznatljiva ubrzo nakon rođenja, smrt nastupa zbog nemogućnosti disanja usljed propadanja motoričkih neurona za inervaciju mišića za disanje.

**Zašto kažemo da je ovaj lijek revolucionarno ali ne i čudotvorno otkriće?** Lijek je revolucionaran jer omogućuje izravno djelovanje na SMN2 gen i dovodi do povećanja sinteze SMN (engl. survival motor neuron) čimbenika rasta i time omogućava motoričkim neuronima dulji život. Nije čudotvoran jer ne može izliječiti bolest, jer u nekim skupinama bolesnika zbog težine bolesti ima ograničeni učinak i jer njegova primjena i dugoročni sigurnosni profil ostaje pod pojačanim nadzorom. Naime, lijek se primjenjuje intratekalno što primjenu čini izrazito neugodnom za bolesnika ali i bremenitu potencijalnim sekundarnim komplikacijama same lumbalne punkcije.

U ovom predavanju želja nam je podijeliti s vama iskustva, izazove i trenutke iz našeg rada s osobama oboljelim od SMA te rezultate primjene ovog lijeka u odraslih bolesnika.