

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. LECZENIA RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI

Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka
Sekcja Koordynacji Zespołów Lekowych
ul. Al. Dzieci Polskich 20, 04-730 Warszawa

tel. (22) 815 77 79
e-mail: sma@ipczd.pl

Przewodnicząca Zespołu
prof. dr hab.n.med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
Klinika Neurologii i Epileptologii
Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
ul. Al. Dzieci Polskich 20, 04-730 Warszawa

tel. (22) 815 74 04
e-mail: oddzial.neurologia@ipczd.pl

Warszawa, 24-03-2026r.

Stanowisko Zespołu Koordynującego ds. Leczenia SMA (program B.102) w sprawie leczenia noworodków i niemowląt z rozpoznaniem SMA uzyskany na podstawie badania przesiewowego lub prenatalnego i dwiema lub trzema kopiami genu SMN2

Biorąc pod uwagę ryzyko ostrego przebiegu rdzeniowego zaniku mięśni u pacjentów z dwiema i trzema kopiami genu SMN2 Zespół Koordynujący rekomenduje:

1. Badanie neurologiczne i pobranie próbki krwi na badanie genetyczne potwierdzające rozpoznanie SMA w najszybszym możliwym terminie po informacji o patologicznym wyniku badania przesiewowego.
2. Równoczesne (wraz z badaniem genetycznym potwierdzającym) pobranie badania w kierunku przeciwciał anti-AAV9 u wszystkich noworodków i niemowląt potencjalnie kwalifikujących się do terapii genowej. Próbkę krwi powinny być wysłane natychmiast do odpowiedniego laboratorium.
3. Natychmiastowe włączenie leczenia nusinersenem lub rysdyplamem u wszystkich noworodków i niemowląt z objawami SMA. W przypadku wątpliwości należy wykonać badanie elektrofizjologiczne (cMAP). Wskazane jest także pobranie próbki krwi celem oznaczenia stężenia neurofilamentów (wynik zostanie uzyskany najpewniej z opóźnieniem, ale może w przyszłości posłużyć do weryfikacji rozpoznania objawowego/przedobjawowego SMA i pomóc w ustaleniu, czy terapia była skuteczna).
4. Noworodki i niemowlęta przedobjawowe z dwiema kopiami genu SMN2 powinny natychmiast otrzymać terapię. Z tego względu dzieci z dwiema kopiami genu SMN2 kwalifikowane do terapii genowej powinny otrzymać terapię pomostową rysdyplamem lub nusinersenem natychmiast po potwierdzeniu genetycznego rozpoznania SMA.
5. U noworodków i niemowląt przedobjawowych z trzema kopiami genu SMN2 kwalifikowanych do terapii genowej można zastosować terapię pomostową rysdyplamem lub nusinersenem.
6. Bezpośrednio przed podaniem terapii genowej dzieci powinny zostać zbadane neurologicznie, a ich stan oceniony w odpowiedniej skali funkcjonalnej. Należy ocenić, czy występują u nich objawy SMA. W razie wątpliwości zalecane jest wykonanie badania elektrofizjologicznego (cMAP). Wskazane jest także pobranie próbki krwi celem oznaczenia stężenia neurofilamentów.
7. Poza obowiązkową oceną w skali CHOP-INTEND zalecana jest ocena przedobjawowych i skąpo objawowych noworodków i niemowląt z SMA w skali NNE (Mercuri E, Coratti G, Cutrona C, De Sanctis R, Stanca G, Cicala G, Villa M, Capasso A, Arpaia C, Sbarbati M, Krosschell K, Romeo D,

Berti B, Finkel R, Pane M. Development of the "SMA NNE," a short neonatal neurological examination for newborns with spinal muscular atrophy. Eur J Pediatr. 2025 Aug 19;184(9):562. doi: 10.1007/s00431-025-06382-4. PMID: 40825903; PMCID: PMC12360983.) i wpisanie wyniku badania w skali do SMPT (pole opisowe).

8. Dzieci skąpo objawowe powinny być zapisywane w systemie SMPT jako objawowe.

9. W punktach kontrolnych u dzieci przedobjawowych należy oceniać, czy wystąpiły objawy SMA. W razie wątpliwości zalecane jest wykonanie badania elektrofizjologicznego (cMAP). Wskazane jest także pobranie próbki krwi celem oznaczenia stężenia neurofilamentów. Ocen tych można zaprzestać w momencie stwierdzenia wyraźnych objawów choroby.

10. W toku leczenia mimo nabywania przez dziecko kamieni milowych rozwoju ruchowego i poprawy w skalach funkcjonalnych mogą pojawić się objawy SMA. Wystąpienie dyskretnych objawów choroby przy spełnieniu innych, opisanych w programie B102 kryteriów skuteczności terapii, nie stanowi podstawy do zmiany leczenia z powodu jego nieskuteczności.

Z wyrazami szacunku i poważania,

prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska - Józwiak