

**KOMUNIKAT PRASOWY****Terapia genowa w leczeniu SMA refundowana w Polsce od 1 września dla dzieci diagnozowanych w programie przesiewowym**

- *Jednorazowa terapia genowa Zolgensma (onasemnogen abeparwówek) stosowana w leczeniu SMA, od 1 września 2022 r. jest refundowana przez Ministra Zdrowia.<sup>1</sup>*
- *Onasemnogen abeparwówek to jedyna zarejestrowana terapia genowa stosowana w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) oraz jedyna metoda leczenia SMA mająca na celu bezpośrednie wyeliminowanie przyczyny genetycznej odpowiadającej za rozwój choroby.*
- *Najnowsze wyniki badania SPR1NT<sup>2</sup> ponownie potwierdziły skuteczność terapii u dzieci leczonych przedobjawowo, które osiągnęły odpowiednie dla wieku kluczowe etapy rozwoju ruchowego.*

**Warszawa, 22 sierpnia 2022 r.** -- Terapia genowa onasemnogen abeparwówek działa w oparciu o unikalny mechanizm polegający na dostarczeniu do jąder komórkowych pacjenta prawidłowej kopii genu SMN1 i tym samym zastąpieniu funkcji wadliwego genu. Wytworzone białka pozwalają na rozwój mięśni i nerwów u dziecka dotkniętego SMA. Terapia w momencie podania zatrzymuje postęp choroby – podanie trwa 60 minut, a pierwsze efekty są widoczne już 2 tygodnie po iniekcji.<sup>3,4</sup>

W Polsce z rdzeniowym zanikiem mięśni żyje obecnie około 1000 osób. Co roku chorobę diagnozuje się u około 50 dzieci. Zgodnie z decyzją przekazaną przez Ministra Zdrowia w trakcie konferencji prasowej 22 sierpnia 2022 roku, od 1 września 2022 r. podanie terapii genowej niemowlętom, u których po narodzinach w programie przesiewowym zdiagnozowano SMA, będzie w pełni finansowane przez Narodowy Fundusz Zdrowia, po spełnieniu przez pacjentów kryteriów kwalifikacji do leczenia w programie lekowym.<sup>5</sup>

*Nie da się wyrazić tego, jak bardzo cieszymy się i jesteśmy dumni, że terapia genowa w leczeniu SMA będzie dostępna w Polsce. Refundacja terapii Zolgensma jest jedną z najbardziej wyczekiwanych decyzji, podjętych przez Ministra Zdrowia w 2022 roku. To wielki sukces. Stajemy się krajem, który leczy SMA zgodnie z najnowocześniejszą wiedzą medyczną w połączeniu z jednym z pierwszych funkcjonujących w Europie programów przesiewowych w kierunku SMA – powiedziała Monique Clua Braun, Country President Novartis Poland. Polscy pacjenci, którzy otrzymają terapię mają szansę na życie bez objawów*

<sup>1</sup> <https://www.gov.pl/web/zdrowie/konferencje-prasowa-ministra-zdrowia-dra-adama-niedzielskiego-oraz-minister-grazyny-ignaczak-bandych-szefowej-kancelarii-prezydenta-rp-poswiecona-finansowaniu-najnowocześniejszej-terapii-w-chorobach-rzadkich-ze-srodkow-funduszu-medycznego>

<sup>2</sup> Strauss K. et al. Onasemnogene Aboeparvovec in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy: SPR1NT Study Update in Children with Three Copies of SMN2. Abstract presented at the 2022 MDA Clinical & Scientific Conference. 13-16 March 2022.

<sup>3</sup> Charakterystyka Produktu Lecznicznego Zolgensma

<sup>4</sup> Onasemnogen abeparwówek – Assessment Report – European Medicines Agency, 26 March 2020  
[https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/zolgensma-epar-public-assessment-report\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/zolgensma-epar-public-assessment-report_en.pdf)

<sup>5</sup> <https://www.gov.pl/web/zdrowie/konferencje-prasowa-ministra-zdrowia-dra-adama-niedzielskiego-oraz-minister-grazyny-ignaczak-bandych-szefowej-kancelarii-prezydenta-rp-poswiecona-finansowaniu-najnowocześniejszej-terapii-w-chorobach-rzadkich-ze-srodkow-funduszu-medycznego>

*SMA. To wielka chwila, przede wszystkim dla pacjentów i całych rodzin. Cieszymy się, że mogliśmy być częścią zmiany ich życia – dodała Monique Clua Brown.*

*Bardzo się cieszę, że mogę potwierdzić decyzję o dostępie do leczenia terapią genową w Polsce, kolejnym kraju europejskim, który docenił wartość tej terapii. Leczenie zastosowane wcześniej, daje szansę na zapobieganie objawom choroby. Terapia genowa naprawdę staje się nowym złotym standardem opieki nad dziećmi cierpiącymi na SMA. Najbardziej satysfakcjonujące jest obserwowanie, jak zmienia się jakość życia pacjentów i ich rodzin – dodaje Derek McCaig, szef na Europę Środkowo-Wschodnią Novartis Gene Therapies.*

## **SMA, rzadka choroba genetyczna, którą można zatrzymać?**

SMA wynika z rzadkiej mutacji w genie SMN1, który jest odpowiedzialny za ekspresję białka SMN. Dochodzi do szybkiej i nieodwracalnej utraty neuronów ruchowych, co wpływa na funkcjonowanie proksymalnego układu mięśniowego, odpowiedzialnego za oddychanie, połykanie i podstawowe funkcje motoryczne.<sup>6</sup> Przed pojawieniem się terapii modyfikujących przebieg choroby SMA była uważana za główną genetyczną przyczynę śmiertelności noworodków.<sup>7</sup> Naturalny przebieg choroby SMA typu 1 w ponad 90% przypadków prowadził do śmierci lub konieczności wentylacji przed ukończeniem drugiego roku życia.<sup>8</sup>

Szybkie rozpoznanie SMA jest kluczowe dla zatrzymania rozwoju choroby. SMA niszczy cenne neurony ruchowe umożliwiające chodzenie, siadanie, a nawet oddychanie<sup>9,10</sup>. W związku z nieodwracalnym postępowaniem choroby kluczowym parametrem jest czas – im dłuższy czas od diagnozy, tym więcej neuronów ruchowych ulega nieodwracalnej degeneracji.

Dzięki prowadzonym kompleksowym badaniom przesiewowym w kierunku SMA, obejmującym całą populację w ramach prowadzonego od 2021 roku programu przesiewowego noworodków, Polska jako jeden z nielicznych krajów na świecie może wdrożyć terapię genową dla pacjentów przedobjawowych, kiedy korzyść z leczenia jest najwyższa. Co roku chorobę diagnozuje się u ok. 50 dzieci, żyje z nią około 1000 osób.

## **Nowe wyniki badań klinicznych dla terapii genowej w leczeniu SMA ponownie potwierdzają jej skuteczność u dzieci leczonych przedobjawowo.**

Efekty działania terapii genowej w leczeniu SMA potwierdzono już w pierwszym miesiącu od jej podania – średni wzrost sprawności ruchowej w skali CHOP-INTEND względem punktu początkowego wyniósł 9,8 pkt w badaniu START oraz 6,9 pkt w badaniu STR1VE<sup>11</sup>. Lek charakteryzuje się również ustalonym profilem bezpieczeństwa i skuteczności, potwierdzonym w badaniach klinicznych i codziennej praktyce klinicznej.<sup>12 13 14 15</sup>. Dużą zaletą terapii jest jednorazowe, szybkie i proste podanie leku – wlew dożylny trwa zaledwie 60 minut<sup>16 17</sup>. Efekty zastosowania terapii genowej są widoczne już po około 2 tygodniach od jej podania.

<sup>6</sup> Mendell JR, et al. N Engl J Med. 2017 Nov 2;377(18):1713-1722. doi: 10.1056/NEJMoa1706198

<sup>7</sup> Mendell JR, et al. N Engl J Med. 2017 Nov 2;377(18):1713-1722. doi: 10.1056/NEJMoa1706198

<sup>8</sup> ClinicalTrials.gov (2019). Gene replacement therapy clinical trial for patients with spinal muscular atrophy type 1 (STR1VE). Dostęp: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/record/NCT03306277>. Data wejścia: październik 2021 r.

<sup>9</sup> Anderton RS and Mastaglia FL. Expert Rev Neurother. 2015;15(8):895-908.

<sup>10</sup> National Organization for Rare Disorders (2012). Spinal Muscular Atrophy.

<http://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/>. Date accessed: August 2020

<sup>11</sup> STR1VE-US, START and SPR1NT clinical data on file.

<sup>12</sup> Mendell JR, et al. N Engl J Med. 2017. PMID: 29091557 Clinical Trial

<sup>13</sup> Lowes LP, et al. Pediatr Neurol. 2019 Sep;98:39-45. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2019.05.005.

<sup>14</sup> STR1VE-US, START and SPR1NT clinical data on file.

<sup>15</sup> Waldrop MA, et al. Pediatrics. 2020;146(3):e20200729

<sup>16</sup> Charakterystyka Produktu Lecznicznego Zolgensma

<sup>17</sup> Onasemnogen abeparawovek – Assessment Report – European Medicines Agency, 26 March 2020

[https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/zolgensma-epar-public-assessment-report\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/zolgensma-epar-public-assessment-report_en.pdf)

Ukończone badanie kliniczne III fazy SPR1NT wykazało, że **dzieci z trzema kopiami zapasowego genu SMN2, leczone przedobjawowo, osiągały kluczowe etapy rozwoju ruchowego odpowiednie dla wieku, w tym umiejętności stania i chodzenia**<sup>18</sup>.

Ponadto analizy *post hoc* danych z badań START, STR1VE-EU i STR1VE-US (n=65) wykazały, że dzieci z SMA typu 1 po zastosowaniu terapii genowej osiągały lub utrzymywały istotne wskaźniki funkcji opuszkowych, **w tym umiejętność mówienia, połykania i zaspokajania potrzeb żywieniowych oraz utrzymania drożnych dróg oddechowych**<sup>19</sup>. Informacje te zostały przedstawione podczas Konferencji Klinicznej i Naukowej 2022 Muscular Dystrophy Association (MDA), i zawierały częściowe dane z rzeczywistej praktyki klinicznej zaczerpnięte z rejestru RESTORE, oraz przegląd dokumentacji pacjentów z USA, u których zamieniono dotychczasowe leczenie SMA na terapię genową.

Nieleczone dzieci z trzema kopiami zapasowego genu SMN2 rozwijają SMA typu 2, postać choroby ujawniającej się na etapie samodzielnego siedzenia bez podparcia i w zdecydowanej większości nie mogą samodzielnie stać i chodzić.<sup>20</sup> Po zastosowaniu terapii genowej w grupie dzieci przedobjawowych z trzema kopiami genu SMN2 w badaniu SPR1NT 14 na 15 dzieci (93%) nauczyło się chodzić samodzielnie, a większość z nich (11 na 15, czyli u 73%) osiągnęła tę umiejętność w oknie rozwojowym, czyli w czasie, w jakim tę zdolność osiągają zdrowi rówieśnicy (zgodnie z przyjętą klasyfikacją w rozwoju dziecka według Światowej Organizacji Zdrowia - WHO).

### **O mechanizmie działania terapii genowej w leczeniu SMA i korzyściach jej podania.**

Zolgensma (onasemnogen abeparwovek) to jedyna terapia genowa w leczeniu SMA i jedyna opcja terapeutyczna ukierunkowana na genetyczną przyczynę choroby, poprzez zastąpienie czynności brakującego lub niedziałającego genu SMN1, za pomocą jednorazowego podania leku. Terapia przyczynia się do zwiększenia przeżywalności pacjentów, jak również poprawy zdolności motorycznych w porównaniu z naturalnym przebiegiem choroby.<sup>21,22</sup>

Onasemnogen abeparwovek jest wektorem w postaci niereplikującego się rekombinowanego wirusa związanego z adenowirusami (AAV) zawierającym zmodyfikowany kwas nukleinowy z sekwencją genu białka SMN. Jednorazowe podanie leku zastępuje czynności brakującego lub niedziałającego genu SMN1, zatrzymując postęp choroby.<sup>23</sup> Zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego terapia ta przeznaczona jest dla pacjentów z SMA z mutacją bialleliczną w genie SMN1 i rozpoznaniem klinicznym SMA typu 1 lub pacjentów z SMA z mutacją bialleliczną w genie SMN1 i z nie więcej niż trzema kopiami genu SMN2.

Terapia genowa podana przedobjawowo zapewnia korzyści na całe życie. Podanie leku przed wystąpieniem objawów powstrzymuje utratę neuronów i postęp choroby, pozwalając na osiągnięcie odpowiednich dla wieku kluczowych etapów rozwoju ruchowego. Zastosowanie terapii genowej przed wystąpieniem objawów SMA to także szansa na eliminację fenotypu SMA w populacji.

**W 2020 Europejska Agencja Leków zaliczyła terapię genową w SMA do przełomowych leków dla ludzkości. Lek został zarejestrowany już w ponad 40 krajach na całym świecie,**

<sup>18</sup> Strauss K. et al. Onasemnogene Abeparvovec in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy: SPR1NT Study Update in Children with Three Copies of SMN2. Abstract presented at the 2022 MDA Clinical & Scientific Conference. 13-16 March 2022.

<sup>19</sup> McGrattan K. et al. Bulbar Function in Patients with Spinal Muscular Atrophy (SMA) Type 1 Following Onasemnogene Abeparvovec. Abstract presented at the 2022 MDA Clinical & Scientific Conference. 13-16 March 2022.

<sup>20</sup> Strauss K. et al. Onasemnogene Abeparvovec in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy: SPR1NT Study Update in Children with Three Copies of SMN2. Abstract presented at the 2022 MDA Clinical & Scientific Conference. 13-16 March 2022.

<sup>21</sup> Charakterystyka Produktu Leczniczego Zolgensma

<sup>22</sup> Mendell JR, et al. N Engl J Med. 2017 Nov 2;377(18):1713-1722. doi: 10.1056/NEJMoa1706198

<sup>23</sup> Charakterystyka Produktu Leczniczego Zolgensma

w tym w Stanach Zjednoczonych, Japonii i Unii Europejskiej. Do tej pory 2000 pacjentów było leczonych produktem w ramach badań klinicznych, programów wczesnego dostępu oraz w warunkach komercyjnych.

### **Informacje o firmie Novartis**

Novartis zmienia oblicze medycyny, aby poprawiać i przedłużać życie ludzi. Jako wiodąca światowa firma farmaceutyczna, wykorzystujemy nowoczesne technologie naukowe i cyfrowe, by dostarczać innowacyjne terapie odpowiadające na znaczące potrzeby medyczne. Nasza misja poszukiwania nowych leków sprawia, że konsekwentnie zaliczamy się do firm produkujących pod względem inwestycji w badania i rozwój. Produkty Novartis docierają do niemal 800 milionów ludzi na całym świecie i nieustająco poszukujemy nowatorskich sposobów na rozszerzenie dostępu do naszych najnowszych terapii. W Novartis na całym świecie pracuje około 108 000 osób ponad 140 narodowości. Dowiedz się więcej na [www.novartis.pl](http://www.novartis.pl)

# # #

### **Novartis media relations:**

Aneta Poznańska  
Communications & Engagement Head Novartis Poland  
+48 663 874 857  
[aneta.poznanska@novartis.com](mailto:aneta.poznanska@novartis.com)