**Информационная справка**

**о лекарственном препарате Спинраза**

Спинальная мышечная атрофия (СМА) – это редкое генетическое заболевание, вызванное мутацией в гене SMN1 (survival motor neuron 1). Недостаток белка, который кодируется этим геном, приводит к дисфункции и гибели моторных нейронов в стволе головного мозга и спинном мозге. Поскольку моторные нейроны управляют работой мышц, у детей со СМА I типа (наступление симптомов в возрасте 0-6 месяцев) прогрессирует мышечная слабость и атрофия, в среднем к 6 месяцам развивается паралич, а к 2 годам наступает смерть от респираторной недостаточности.

Существует несколько типов СМА в зависимости от тяжести заболевания. При СМА I типа (примерно 50% случаев) проявления наступают в первые месяцы жизни. СМА II-IV типа проявляются позднее и протекают несколько легче. Помимо гена SMN1, у большинства людей есть также ген SMN2. Часть продукта SMN2 дублирует функции SMN1, но большая часть этого белка нефункциональна. Если у человека несколько копий гена SMN2, то тяжесть СМА обычно легче.

Лекарственный препарат «Спинраза» является единственным на сегодняшний день лекарственным препаратом, предназначенным для патогенетического лечения СМА 1,2,3 типов. Согласно инструкции, препарат должен вводиться только медицинским работником, обладающим опытом выполнения люмбальной пункцией в медицинских организациях с круглосуточным пребыванием. Для пациентов Тверской области планируется введение в ГБУЗ ДГБ № 2. Введение осуществляется в первый день лечения (день 0), на 14, 28 и 63 день и далее дозу следует вводить 1 раз в 4 месяца. Стоимость одного флакона препарата «Спинраза» 8 098,23 тыс. руб. Для проведения одного курса лечения (на 6 месяцев: 2 месяца введение препарата и 4 месяца перерыв) необходимо 4 флакона, стоимость лечения составит 32 392,92 тыс. руб. (прием препарата пожизненный).

На территории Тверской области нуждаются в лечении 12 детей-инвалидов по жизненным показаниям лекарственным препаратом «Спинраза» для патогенетической терапии СМА.

По решению суда необходимо обеспечить пациента Григорьева Ярослава 11.17.2014 г.р. В 2019 году установлен диагноз «Спинальная амиотрофия 1 типа (G12.1)». Пациент проконсультирован в НИКИ Педиатрии имени Ю.Е. Вельтищева 06.02.2020, где рекомендовано лечение пожизненным показаниям данным препаратом.

Судебное заседание по иску пациента Кармановскому М. состоится 18.09.2020.

Пациенту Кармановскому Матвею, 24.11.2014 г.р., в 2017 году установлен диагноз «Спинальная амиотрофия 3 типа (G12.1)». Пациент проконсультирован в НИКИ Педиатрии имени Ю.Е. Вельтищева 17.03.2020, где также рекомендовано лечение пожизненным показаниям данным препаратом.

В настоящее время 15 субъектов Российской Федерации обеспечивают пациентов с диагнозом «Спинальная амиотрофия» по решениям судов.

Министерство здравоохранения Тверской области 20.12.2019 и 20.04.2020 обращалось в Министерство здравоохранения Российской Федерации с просьбой рассмотреть вопрос о включении заболевания СМА в Перечень орфанных заболеваний, по которым осуществляется централизованная закупка лекарственных препаратов Министерством здравоохранения Российской Федерации, а также о включении лекарственного препарата Спинраза в перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, для возможности оплаты за счет средств ОМС.

Согласно ответу начальника Департамента лекарственного обеспечения и регулирования обращения медицинских изделий Министерства здравоохранения Российской Федерации Е.А. Максимкиной от 27.04.2020 Министерством здравоохранения Российской Федерации прорабатываются возможные схемы обеспечения пациентов данным лекарственным препаратом. В ответе указано, что субъектом Российской Федерации в целях обеспечения пациентов лекарственным препаратом может быть использована дотация на выравнивание бюджетной обеспеченности.

В настоящее время комиссией Министерства здравоохранения Российской Федерации по формированию перечней лекарственных средств 3 августа 2020 года в целях введения государственного регулирования цен одобрила включение препарата от спинальной мышечной атрофии Спинраза в ЖНВЛП. Также по информации Министерства здравоохранения Российской Федерации готовится к запуску фонд для лечения детей с тяжелыми и редкими заболеваниями, который должен заработать с 1 января 2021 года.