***Specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji***

***ar spinālo muskuļu atrofiju (SMA)***

Terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pārskatīti NVD 2024.gada 4.jūlijā, ņemot vērā jaunu medikamentu iekļaušanu KZS un jaunākos pētījumu datus par ārstēšanas efektivitāti.

Lēmums par patoģenētiskās SMA terapijas uzsākšanu/ pārtraukšanu / medikamenta izvēli jāpieņem multidisciplinārai speciālistu komandai katra pacienta gadījumā atsevišķi, atbilstoši zemāk noteiktajiem attiecīgā medikamenta uzsākšanas/ pārtraukšanas kritērijiem.

 ***I Onasemnogene abeparvovecum***

*Onasemnogenum abeparvovecum* tiek rekomendēts kā ārstēšanas iespēja pacientiem ar SMA, bet ārstēšanas izredzes jāvērtē ar piesardzību.

Terapija ar *Onasemnogene abeparvovecum* tiek uzsākta, ja izpildās visi zemākminētie terapijas uzsākšanas kritēriji:

1. Ģenētiski apstiprināta 5qSMA diagnoze, kas diagnosticēta jaundzimušo skrīningā un
* zīdaiņi līdz 6 mēnešu vecumam ar presimptomātisku 5q SMA ar bialēlisku mutāciju SMN1 gēnā un līdz 3 SMN2 kopijām, un kuriem pastāv SMA 1. tipa slimības attīstības risks,
* svars līdz 8.4 kg,
* AVV9 antivielu titrs ir mazāks par 1:50;
1. Nav akūtu vai hronisku nekontrolētu aktīvo infekciju.
2. Ārstēšanu ar *Onasemnogene abeparvovecum* pēc diagnozes noteikšanas jāuzsāk pēc iespējas ātrāk, bet nepārsniedzot 14 dienas.
3. Pacienti iepriekš nav saņēmuši terapiju ar *Nusinersenum* vai *Risdiplamum;*
4. Pacienta likumīgais pārstāvis izprot ārstēšanas uzsākšanas kritērijus, terapijas efektivitāti ilgtermiņā, blakusparādību risku, citu slimību modificējošo līdzekļu lietošanas ierobežojumu pirms un pēc *Onasemnogene abeparvovecum,* un piekrīt ārstēšanas un multidisciplinārās komandas veselības stāvokļa novērtēšanas režīmam.
5. *Onasemnogene abeparvovecum* terapijas efektu vērtē reizi 6 mēnešos. Citu slimību modificējošo līdzekļu papildus lietošana no zāļu iegādes kompensācijas sistēmas pēc ārstēšanas ar *Onasemnogene abeparvovecum 5* gadus nav atļauta.

***II Nusinersenum un Risdiplamum***

**Terapijas ar *Nusinersenenum* vai *Risdiplamum* uzsākšanas kritēriji**

1. Ģenētiski apstiprināta 5qSMA diagnoze un

- Presimptomātiski bērni ar ģenētiski apstiprinātu SMA , SMN2 gēna kopiju skaits 2 vai 3, kuri vecāki par 6 mēnešiem

- SMA 1. tips, 2 SMN2 gēna kopijas un pacienta vecums līdz 6 mēnešiem.

- SMA 1. tips, 3 SMN2 gēna kopijas un pacienta vecums līdz 8 mēnešiem.

- SMA 2. tips un 3 tips, SMN2 gēna kopiju skaits ≥ 2 un pacienta vecums līdz 18 gadiem.

2. Nav nepieciešams elpošanas atbalsts (t.sk. BiPAP un papildus skābeklis), lai

nodrošinātu SpO2>95% bez noritošas akūtas infekcijas slimības.

3. Pacientam nav nozīmīgu kontraktūru, kas neļautu pilnvērtīgi pielietot motoro

funkciju vērtēšanas skalu.

4. Pacienti iepriekšējo piecu gadu laikā nav saņēmuši terapiju ar *Onasemnogene abeparvovecum.*

5. Pacients vai tā likumīgais pārstāvis izprot ārstēšanas uzsākšanas/pārtraukšanas

kritērijus un piekrīt ārstēšanas un multidisciplinārās komandas veselības stāvokļa novērtēšanas režīmam.

**Terapijas ar  *Nusinersenenum* vai *Risdiplamum* pārtraukšanas kritēriji**

Terapija var tikt pārtraukta ar multidisciplinārās komandas lēmumu jebkurā brīdī, ja izpildās jebkurš no sekojošajiem terapijas pārtraukšanas kritērijiem:

1. Atkārtotā novērtēšanā (pēc 1 gada, turpmāk ik 6 mēnešus) dokumentēts regress

vecumam atbilstošas motoro funkciju vērtēšanas skalā attiecībā pret līmeni pirms

ārstēšanas uzsākšanas.

2. Ja ir nepieciešama pastāvīga plaušu ventilācija (invazīva vai neinvazīva, >16 stundas

diennaktī, 21 dienu pēc kārtas, bez noritošas akūtas infekcijas slimības).

3. Ir kontrindikācijas lumbālpunkcijai vai to tehniski nav iespējams veikt (pacientiem,

kuri saņem ārstēšanu ar *Nusinersenum*).

4. Netiek ievēroti pacienta uzraudzības un ārstēšanas standarti atbilstoši starptautiskām SMA pacientu aprūpes rekomendācijām.

5. Pacienta un pacienta piederīgo līdzestības trūkums (netiek ievērotas nozīmētās

ordinācijas, netiek nodrošināts pietiekošs pacienta barojums).

6. Nozīmīgas medikamenta blaknes.

7. Pacienta vai tā likumīgā pārstāvja pamatota vēlme pārtraukt terapiju.

Ārstēšanas uzsākšanas un pārtraukšanas kritēriji var tikt atjaunoti jebkurā brīdī atbilstoši jaunāko zinātnisko un klīnisko pētījumu datiem.