

بسمه تعالی

عنوان گزارش

# " بیماری SMA "

تهیه کننده:

دفتر نظارت و پایش مصرف فرآورده های سلامت

گروه ارزیابی فناوری سلامت و مطالعات بازار

آبان ماه ۹۶

## چکیده

- ❖ SMA نوعی بیماری آتروفی عضلانی نخاعی است.
- ❖ این بیماری، اثرات بالینی خود را به صورت ناتوانی در تحرک، نشستن و ایستادن نشان می دهد.
- ❖ شیوع بیماری تقریباً حدود ۱ در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده است.
- ❖ بر اساس اعلام انجمن حمایت از بیماران دیستروفی تا کنون ۱۵۰ بیمار در کشور شناسایی شده اند که از این تعداد ۵۰ نفر آنان از تیپ نوع ۱ می باشند.
- ❖ این بیماری دارای ۵ تیپ مختلف است که فراوانی تیپ ۱، تقریباً ۶۰ درصد از تمامی موارد بیماری است. در تیپ های ۱، ۲ و ۳ طول عمر بیماران بسیار کوتاه می باشد. سن بروز، حداکثر عملکردهای حرکتی و سن طبیعی مرگ برای تیپ های مختلف این بیماری به شرح زیر است:

### طبقه بندی SMA بر اساس سن بروز علائم، عملکردهای حرکتی و زمان مرگ

تیپ بیماری	سن بروز	حداکثر دستاوردهای عملکرد حرکتی	سن طبیعی مرگ
۰	جنینی	فاقد هیچ گونه توانایی	کمتر از ۶ ماهگی
I	کمتر از ۶ ماهگی	نشستن تنها با کمک های حمایتی	کمتر از ۲ سالگی
II	بین ۶ الی ۱۸ ماهگی	نشستن به صورت مستقل	بالاتر از ۲ سالگی
III	بالاتر از ۱۸ ماهگی	ایستادن و راه رفتن	جوانی
IV	بزرگسالی (دهه ۲ و ۳)	راه رفتن طی جوانی	بزرگسالی

- ❖ خدمات تشخیصی - درمانی غربالگری بیماری SMA در کتاب ارزش نسبی خدمات تعریف شده است. در جدول زیر ارزش نسبی خدمات شامل دو جزء حرفه ای و فنی، در ضریب ریالی تعدیل شده ابلاغی از سوی هیات دولت (K ریالی)، هزینه هر تست (حال ضرب مجموع ارزش فنی و حرفه در K ریالی، به همراه میزان پوشش بیمه ای و میزان پرداخت از جیب بیماران آمده است.

### ارزش نسبی خدمات و پوشش بیمه ای تست های تشخیصی بیماری SMA

ردیف	شرح تست تشخیصی	حرفه ای	فنی	کل ارزش نسبی خدمات	K ریالی	کل هزینه تست (ریال)	پوشش بیمه	هزینه پرداختی بیمار (ریال)
۱	بررسی مرحله اول SMA برای پدر به همراه فرزند	۱۳/۵	۲۹	۴۲/۵	۹۵,۲۰۰	۴,۰۴۶,۰۰۰	٪۷۰	۱,۲۱۳,۸۰۰
	بررسی مرحله اول SMA برای مادر به همراه فرزند	۱۳/۵	۲۹	۴۲/۵	۹۵,۲۰۰	۴,۰۴۶,۰۰۰	٪۷۰	۱,۲۱۳,۸۰۰
۲	آتروفی عضلانی اسپینال (SMA) نوع ۱ و ۲ / مرحله دوم تعیین وضعیت جنین	۲۵	۳۰	۵۵	۹۵,۲۰۰	۵,۲۳۶,۰۰۰	٪۷۰	۱,۵۷۰,۸۰۰

- ❖ درمان بیماری بیشتر از نوع درمان های حمایتی است.
- ❖ تنها داروی مورد تایید برای این بیماران Spinraza می باشد که در سال ۲۰۱۶ تاییدیه FDA را گرفته است. این دارو مورد تایید EMA نیز می باشد و برای همه تیپ های SMA کاربرد دارد.

## پروتکل درمانی با داروی اسپینرازا برای بیماران مبتلا به SMA

بیماری	دارو	درمان	دوز
SMA	اسپینرازا	درمان اولیه	طی ۴ تزریق: سه تزریق ابتدایی با دوز ۱۲ میلی گرم با فاصله ۱۴ روز از هم و دوز چهارم با فاصله زمانی ۳۰ روز از دوز سوم
		درمان نگهداشت	۱۲ میلی گرم با فاصله زمانی هر ۴ ماه

- ❖ قیمت یک عدد محلول Spinraza معادل ۱۲۵,۰۰۰ دلار می باشد.
- ❖ طبق پروتکل درمانی هزینه تزریق ۶ دوز دارو در طول یک سال، معادل ۷۵۰,۰۰۰ دلار برآورد گردیده است. با توجه به نرخ دلار اعلامی بانک مرکزی معادل ۳۹,۹۰۰ ریال ، هزینه درمان با داروی اسپینرازا در سال برابر با ۲۹,۹۲۵,۰۰۰,۰۰۰ ریال است.
- ❖ هزینه درمان با داروی اسپینرازا در سال های بعد طبق پروتکل درمانی، تزریق ۳ دوز دارو در طول یک سال است که معادل ۳۷۵,۰۰۰ دلار یا ۱۴,۹۶۲,۵۰۰,۰۰۰ ریال خواهد بود.
- ❖ این دارو در فهرست رسمی داروهای کشور ثبت نشده است.
- ❖ پوشش بیمه ای دارو در کشورهای مختلف متفاوت است. بر اساس بررسی های انجام شده و اظهارات انجمن حمایت از بیماران دیستروفی، در برخی از کشورها مانند ترکیه، آلمان و ایتالیا پوشش بیمه محدود به تیپ خاصی شده است. همچنین در مواردی تداوم درمان مشروط به اثبات اثربخشی دارو است برای مثال در برخی دیگر از کشورهای اروپایی، برای بیماران مبتلا به تیپ ۱، تا تزریق پنجم رایگان است و اگر در وضعیت بیمار بهبود حاصل شود، تزریقات بعدی نیز رایگان است. در اکثر کشورهای آسیایی، دارو در مرحله کارآزمایی بالینی است و وارد بازار نشده است.
- ❖ برای ایران پیشنهاد می شود، در مرحله اول، دارو به صورت کارآزمایی بالینی وارد و در صورت اثبات اثربخشی دارو با توجه به خصوصیات ژنتیکی و دموگرافی جمعیت کشور، نسبت به ثبت دارو در فهرست و پروسه های بعدی اقدام شود.

## ۱- ویژگی های بیماری SMA :

- ❖ بیماری آتروفی عضلانی نخاعی<sup>۱</sup> (SMA)
- ❖ SMA یک بیماری ژنتیکی عصبی - نخاعی پیشرونده می باشد.
- ❖ شیوع این بیماری در دختران و پسران یکسان است.
- ❖ به صورت اتوزومی نهفته به ارث می رسد.
- ❖ در این بیماری سلول های عصبی موجود در قاعده مغز و شاخ جلویی نخاع بتدریج از بین می رود که در ایجاد حرکات بدن نقش اصلی دارد.
- ❖ شروع بیماری از دوران جنینی تا بزرگسالی می باشد.

## ۲- تیپ های مختلف بیماری

بیماری SMA به پنج تیپ تقسیم بندی می شود:

### ۱-۲- تیپ صفر (SMA 0)

تیپ ۰ در زمان جنینی رخ داده و در زمان تولد خود را با علائم ضعف و مشکلات تنفسی شدید نشان می دهد. طول عمر این تیپ کمتر از شش ماه می باشد.

### ۲-۲- تیپ یک (SMA I)

اسم دیگر آن وردینگ هافمن<sup>۲</sup> و شدیدترین نوع SMA می باشد که در نوزادان قبل از ۶ ماهگی رخ می دهد. پاهای این کودکان قدرت کافی ندارد و برای بلند شدن نیاز به کمک دارند. در تغذیه و بلع مشکل دارند و دارای سینه هایی به صورت مقعر می باشند که منجر به عدم رشد مناسب ریه ها می شود و این بیماران در سرفه کردن مشکل دارند.

### ۳-۲- تیپ دو (SMA II)

علائم از ۱۵ ماهگی یا ۲ سالگی بروز می کند. این بیماران در نشستن و بلع مشکل دارند.

### ۴-۲- تیپ سه (SMA III)

از سنین کودکی بروز می کند و به نام SMA نوجوانان یا کوگل برگ - ولاندر می باشد. این بیماران در بالا رفتن از پله مشکل دارند همچنین در راه رفتن مداوم زمین می خورند و ممکن است هیچگاه نتوانند راه بروند.

### ۵-۲- تیپ چهار (SMA IV)

عمدتا در بزرگسالی رخ می دهد شروع بیماری از سن ۱۸ تا ۳۵ سالگی می باشد مشکلات تنفس و بلع کمتری دارند.

<sup>1</sup> spinal muscular atrophy

<sup>2</sup> Werding Hoffman

در جدول زیر طبقه بندی پنج گانه این تیپ ها بر اساس سن بروز و عملکردهای حرکتی و زمان مرگ آمده است.

### جدول شماره ۱: طبقه بندی SMA بر اساس سن بروز علائم، عملکردهای حرکتی و زمان مرگ

تیپ بیماری	سن بروز	بالاترین دستاوردهای عملکرد حرکتی	سن طبیعی مرگ
۰	جنینی	فاقد هیچ گونه توانایی	کمتر از ۶ ماهگی
I	کمتر از ۶ ماهگی	نشستن تنها با کمک های حمایتی.	کمتر از ۲ سالگی
II	بین ۶ الی ۱۸ ماهگی	نشستن به صورت مستقل	بالاتر از ۲ سالگی
III	بالاتر از ۱۸ ماهگی	ایستادن و راه رفتن	جوانی
IV	بزرگسالی (دهه ۲ و ۳)	راه رفتن طی جوانی	بزرگسالی

### ۳- اپیدمیولوژی بیماری

- از هر ۶۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰ موالید زنده یک نوزاد درگیر این بیماری می شود.
- ۶۰-۵۰٪ بیماران SMA، بیماران تیپ ۱ هستند.
- تقریباً ۱ نفر از هر ۵۰ نفر، حامل ژن بیماری SMA هستند. زمانیکه والدین هر دو حامل بیماری باشند، ۲۵٪ احتمال دارد که ژن بیماری به فرزندشان منتقل نشود و ۷۵ درصد احتمال انتقال وجود دارد که از این میزان، در ۵۰٪ موارد کودک صرفاً حامل ژن بیماری خواهد بود و در ۲۵٪ موارد، کودک به بیماری مبتلا خواهد شد.
- تا به امروز مطالعات و آمار دقیقی از ابتلای خانواده های ایرانی به بیماری SMA مورد بررسی قرار نگرفته است.
- بر طبق مطالعه منتشر شده توسط دانشگاه آزاد اسلامی، از ۲۴۳ خانواده مبتلا به بیماری SMA که بین سالهای ۸۰-۸۶ به مرکز ژنتیک و پاتولوژی کریمی نژاد-نجم آبادی ارجاع داده شده بودند، فراوانی ازدواج فامیلی ۶۰٪ بوده و اغلب بیماران از نواحی مرکزی و شمال ایران بوده اند. این بیماری پس از دیستروفی عضلانی دوشن، شایع ترین بیماری عصبی-عضلانی محسوب می شود و پس از بیماری فیبروز کیستیک، شایع ترین علت مرگ شیرخواران به دلیل بیماری های ژنتیکی با توارث اتوزومی مغلوب گزارش شده است. یافته های حاصل از این مطالعه در تیپ های مختلف به شرح زیر بوده است:

### جدول شماره ۲: یافته های حاصل از مطالعه بیماران مبتلا به SMA بین سال های ۸۰-۸۶

تیپ	تعداد	درصد
تیپ ۱	۱۹۵	۸۰٪
تیپ ۲	۳۰	۱۳٪
تیپ ۳	۱۸	۷٪
جمع کل	۲۴۳	۱۰۰٪

### ۴- علائم بالینی SMA

علائم بالینی این بیماری شامل ضعف عضلانی، مشکل در بلع و خوردن غذا، مشکلات تنفسی، مشکل در سرفه کردن، احساس خفگی و گرفتگی عروق قلب و ریه و فرورفتگی سینه می باشد.

## ۵- تست های پیشگیری و تشخیصی SMA

انجام تست تشخیصی SMA برای تمامی نوزادان با ضعف و هیپوتونی غیر قابل توصیف، پیشنهاد می شود. به علاوه سایر شواهدی که به تشخیص در نوزادان، کودکان و بزرگسالان می تواند کمک کند عبارتند از: تاریخچه ای از مشکلات حرکتی، از دست دادن توانایی حرکتی، ضعف عضلات پروکسیمال و علائم بیماری در نورو ن های حرکتی انتهایی. در ابتدا از EMG و بیوپسی عضلات برای ارزیابی SMA استفاده می شده است ولی امروزه با وجود طیف وسیعی از تست های ژنتیک مولکولی به ندرت از روش های پیشین استفاده می شود. همچنین با تشخیص پیش از تولد، می توان از تولد نوزادان مبتلا جلوگیری نمود.

کالج آمریکایی ژنوم و ژنتیک پزشکی، انجام غربالگری SMA را برای همه والدین پیشنهاد می کند که در حالت ایده آل قبل از اقدام به بارداری یا اوایل بارداری بهتر است انجام شود. زیرا انجام تست های تشخیصی برای ژن های SMN و شناسایی حاملین بسیار حائز اهمیت است. تقریباً ۱ نفر از هر ۵۰ نفر، حامل ژن بیماری SMA هستند. زمانیکه والدین هر دو حامل بیماری باشند، ۲۵٪ احتمال دارد که ژن بیماری به فرزندشان منتقل نشود، ۷۵ درصد احتمال انتقال وجود دارد که از این میزان، در ۵۰٪ موارد کودک صرفاً حامل ژن بیماری خواهد بود و در ۲۵٪ موارد، کودک به بیماری مبتلا خواهد شد. البته کالج آمریکایی زنان و زایمان، غربالگری در کل جمعیت را توصیه نمی کند که علت اصلی آن در دسترس نبودن داده های مربوط به هزینه - اثربخشی این مداخله پیشگیرانه است. این انجمن انجام تست تشخیصی را منوط به سابقه خانوادگی یا درخواست بعد از مشاوره ژنتیک کرده است. همچنین مطالعه ای که در این خصوص انجام شده نشان می دهد غربالگری والدین هزینه - اثربخش نیست.

در حال حاضر در ایران، تست های تشخیصی SMA با پوشش بیمه ای برای والدینی انجام می شود که فرزند مبتلا به SMA داشته باشند. همچنین تست تشخیصی تعیین وضعیت جنین در دوران بارداری برای والدین دارای فرزند SMA تیپ ۱ و ۲ دارای پوشش بیمه ای است.

در جدول زیر ارزش نسبی خدمات شامل دو جزء حرفه ای و فنی، در ضریب ریالی تعدیل شده ابلاغی از سوی هیات دولت (K ریالی)، هزینه هر تست (حال ضرب مجموع ارزش فنی و حرفه در K ریالی، به همراه میزان پوشش بیمه ای و میزان پرداخت از جیب بیماران آمده است.

بر اساس ویرایش سوم کتاب ارزش نسبی خدمات و مراقبتهای سلامت سال ۱۳۹۶ برای هر یک از تست های تشخیصی بیماری SMA، ارزش نسبی خدمات که شامل مجموع دو جزء حرفه ای و فنی است، مشخص گردیده است. در جدول زیر ارزش نسبی تعیین شده به همراه ضریب ریالی تعدیل شده ابلاغی از سوی هیات دولت (K ریالی)، میزان پوشش بیمه ای و پرداخت از جیب بیماران آورده شده است.

### جدول شماره ۳: ارزش نسبی خدمات و پوشش بیمه ای تست های تشخیصی بیماری SMA

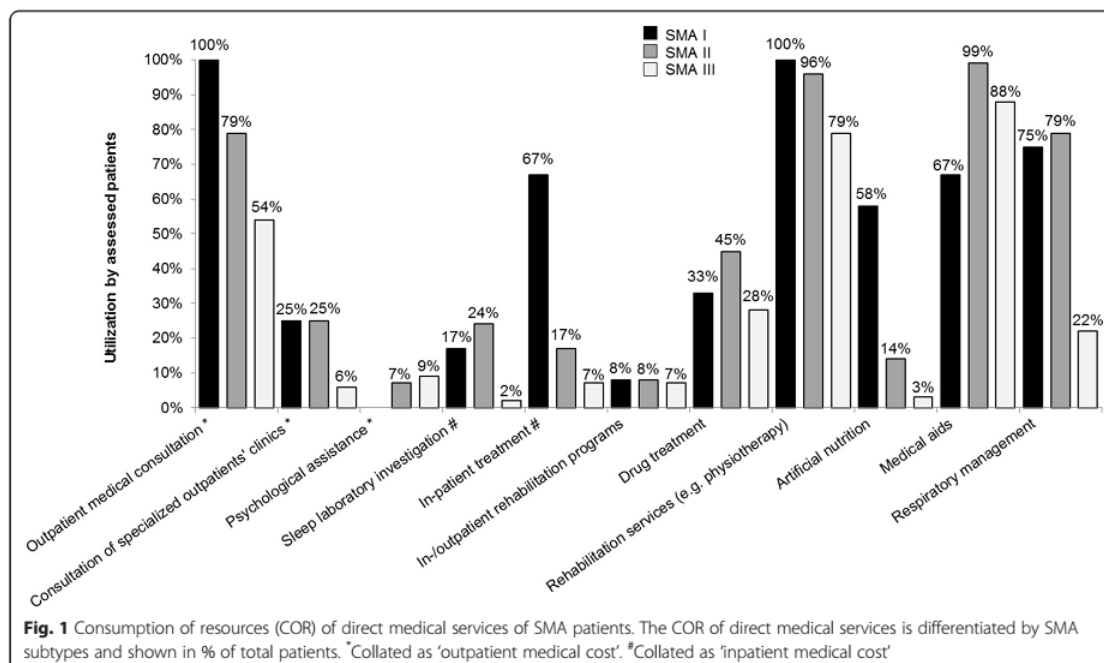
ردیف	شرح تست تشخیصی	حرفه ای	فنی	کل ارزش نسبی خدمات	K ریالی	کل هزینه تست (ریال)	پوشش بیمه	هزینه پرداختی بیمار (ریال)
۱	بررسی مرحله اول SMA برای پدر به همراه فرزند	۱۳/۵	۲۹	۴۲/۵	۹۵,۲۰۰	۴,۰۴۶,۰۰۰	%۷۰	۱,۲۱۳,۸۰۰
	بررسی مرحله اول SMA برای مادر به همراه فرزند	۱۳/۵	۲۹	۴۲/۵	۹۵,۲۰۰	۴,۰۴۶,۰۰۰	%۷۰	۱,۲۱۳,۸۰۰
۲	آتروفی عضلاتی اسپینال (SMA) نوع ۱ و ۲ / مرحله دوم تعیین وضعیت جنین	۲۵	۳۰	۵۵	۹۵,۲۰۰	۵,۲۳۶,۰۰۰	%۷۰	۱,۵۷۰,۸۰۰

### ۶- رویکردهای درمانی و دارویی SMA

#### ۶-۱- درمان حمایتی

رویکرد درمانی نسبت به بیماران SMA بیشتر درمان های حمایتی و بازتوانی است. در نمودار زیر میزان بهره مندی از منابع توسط این بیماران آورده شده است، نوع و میزان بهره مندی بر اساس تیپ بیماری متفاوت می باشد.

#### نمودار شماره ۱: نوع و میزان بهره مندی بیماران SMA از منابع



#### ۶-۲- درمان دارویی

داروی spinraza با نام ژنریک Nusinersen توسط شرکت بایوژن (Biogen) آمریکا ساخته شده است و در تاریخ ۲۳ دسامبر سال ۲۰۱۶ تاییدیه FDA را دریافت کرده است. این دارو مورد تایید EMA نیز است. مقدار دوز توصیه شده این دارو ۱۲ میلی گرم در ۵ میلی لیتر است و به صورت آمپول در کانال نخاعی بیمار می‌شود. پروتکل تزریق داروی اسپینرازا به شرح زیر می‌باشد.

### جدول شماره ۳: پروتکل درمانی با داروی اسپینرازا برای بیماران مبتلا به SMA

بیماری	دارو	درمان	دوز
SMA	اسپینرازا	درمان اولیه	طی ۴ تزریق: سه تزریق ابتدایی با دوز ۱۲ میلی گرم با فاصله ۱۴ روز از هم و دوز چهارم با فاصله زمانی ۳۰ روز از دوز سوم
		درمان نگهداشت	۱۲ میلی گرم با فاصله زمانی هر ۴ ماه

### ۷- اثربخشی داروی اسپینرازا

بر طبق گزارش FDA ایمنی و اثربخشی دارو در کودکان تا هفده سالگی اثبات شده است. بر طبق مطالعه ای که به صورت چند مرحله ای، تصادفی، double-blind و کنترل sham-procedure، بر روی ۱۲۱ بیمار انجام شده است، بیماران با نسبت ۲ به ۱، داروی اسپینرازا یا تزریق sham را دریافت کرده اند. بیمارانی که در این مطالعه شرکت کرده اند اولین دوز دارو را در قبل از ۷ ماهگی دریافت کرده اند. این بیماران علائم بیماری را در قبل از ۶ ماهگی، نشان داده اند. نتیجه آنالیز انجام شده بر روی افرادی که حداقل ۱۸۳ روز درمان را کامل کردند در جدول زیر آمده است که نشان دهنده بهبود کلی است.

Endpoint	SPINRAZA-treated patients (n=52) <sup>1</sup>	Sham-control patients (n=30) <sup>1</sup>
<b>Motor Milestone (HINE Section 2)</b>		
Achievement of a motor milestone response	21 (40%) p<0.0001	0 (0%)
<b>CHOP-INTEND Improvement from Baseline<sup>2</sup></b>		
At least 4-points	33 (63%)	1 (3%)
<b>CHOP-INTEND Worsening from Baseline<sup>2</sup></b>		
At least 4-points	2 (4%)	12 (40%)

<sup>1</sup>Analyses included all subjects who were alive with the opportunity for at least a 6-month (Day 183) assessment and all subjects who died or withdrew from the study at the time of the interim analysis

<sup>2</sup>Not statistically controlled for multiple comparisons at interim analysis



## ۸- عوارض داروی اسپینرازا

عوارض شایع تزریق نخاعی اسپینرازا، شامل عفونت های دستگاه تنفسی و یبوست است. افزایش ریسک ترومبوسیتوپنی، غیر طبیعی شدن انعقاد خون و سمیت کلیوی از موارد قابل ذکر است. بنابراین تست های آزمایشگاهی جهت شمارش پلاکت ها، زمان پروترومبین، زمان ترومبوپلاستین جزئی فعال و همچنین پروتئین های موجود در ادرار به صورت کمی، در شروع و قبل از هر دوز پیشنهاد می گردد.

## ۹- وضعیت داروی اسپینرازا در کشور

این دارو در حال حاضر در کشور ثبت نگردیده است.

جدول شماره ۴: Spinraza در فهرست رسمی دارویی کشور، تفاهم نامه و آمارنامه

نام دارو	دوز شکل دارویی	فهرست رسمی دارویی کشور	تفاهم نامه	آمارنامه
Spinraza	AMP 12MG/5ML	-	-	-

## ۱۰- هزینه های درمان با اسپینرازا در بیماران SMA

قیمت یک عدد محلول Spinraza معادل ۱۲۵,۰۰۰ دلار می باشد. با فرض تزریق ۶ دوز دارو در طول یک سال، هزینه سالانه آن معادل ۷۵۰,۰۰۰ دلار برآورد گردیده است. با توجه به اینکه نرخ دلار معادل ۳۹,۹۰۰ ریال است، هزینه درمان با داروی اسپینرازا در سال برابر با ۲۹,۹۲۵,۰۰۰,۰۰۰ ریال است.

هزینه درمان با داروی اسپینرازا در سال های بعد طبق پروتکل درمانی، تزریق ۳ دوز دارو در طول یک سال است که معادل ۳۷۵,۰۰۰ دلار یا ۱۴,۹۶۲,۵۰۰,۰۰۰ ریال خواهد بود.

## ۱۱- پوشش بیمه ای داروی اسپینرازا در کشورهای مختلف

پوشش بیمه ای دارو در کشورهای مختلف متفاوت است. بر اساس بررسی های انجام شده و اظهارات انجمن دیستروفی در برخی از کشورها مانند

- ❖ ترکیه، آلمان و ایتالیا پوشش بیمه محدود به تیپ خاصی شده است. همچنین در مواردی تداوم درمان مشروط به اثبات اثربخشی دارو است
- ❖ در برخی دیگر از کشورهای اروپایی، برای بیماران مبتلا به تیپ ۱، پوشش بیمه ای دارو تا تزریق پنجم رایگان است و اگر در وضعیت بیمار بهبود حاصل شود، تزریقات بعدی نیز رایگان است.
- ❖ FDA دارای طرحی به نام Expanded Access Program است. این طرح مسیری برای دسترسی به داروهای تحقیقاتی، بیولوژیک و دستگاه های پزشکی که برای تشخیص، مانیتورینگ یا درمان بیماران مبتلا به بیماری های وخیم شرایطی که هیچ گزینه مناسب دیگری وجود ندارد، فراهم می آورد. در حال حاضر طرح کار آزمایشی EAP در رابطه با داروی Spinraza با مشارکت شرکت بایوژن در کشورهای اتریش، کانادا، دانمارک، فنلاند، فرانسه، نروژ، سوئد، سوئیس و ایالات متحده به انجام رسیده و در برخی دیگر در حال اجرا می باشد. کشورهای حاضر در این طرح عبارتند از استرالیا، بلژیک، چین، یونان، ایرلند، ایتالیا، هلند، لهستان، پرتغال، اسلوانی، اسپانیا، تایوان، ترکیه، انگلستان.

❖ کشورهای اروپایی به دنبال آن هستند که قیمت داروی اسپینرازا را با چانه زنی قیمت کاهش دهند.

## ۱۲- توصیه سیاستی

بر اساس پروتکل دارویی توصیه شده، با قیمت فعلی دارو، هزینه درمان هر فرد مبتلا به SMA حدود ۳۰ میلیارد ریال در سال اول و ۱۵ میلیارد ریال در سال های بعد برآورد می گردد. با فرض ۱۵۰ وجود بیمار در کشور، اگر صرفا دارو برای تیپ ۱ به کار گرفته شود و ۶۰ درصد بیماران شناسایی شده تیپ ۱ باشند، صرف نظر از سایر هزینه های درمانی، حدود ۲۷۰ میلیارد تومان اعتبار در سال اول و صورت ادامه حیات ۱۳۵ میلیارد تومان در سال دوم جهت درمان نیاز خواهد بود. لذا، با توجه به هزینه بالای درمان دارویی، توصیه سیاستی برای مدیریت هزینه ها و همچنین درمان بیماران SMA، در صورت امکان بهره گرفتن از طرح Expanded Access Program جهت بررسی اثربخشی دارو در کشور، در مرحله اول است.

## ۱۳- منابع

FDA, Uptodate و آمارنامه دارویی کشور، فهرست رسمی داروهای کشور، تفاهم نامه، مقاله های "بررسی حذف های ژن SMN در بیماران ایرانی مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعیو تشخیص پیش از تولد"<sup>۳</sup> و "Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany"<sup>۴</sup> انجمن حمایت از بیماران دیستروفی

<sup>3</sup> <https://sadeghi.in/wp-content/uploads/2017/10/sma-in-iran.pdf>

<sup>4</sup> <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4857429/>