

24.11.2020

## SMA Finland ry:n kommentit Fimean arviointiraporttiin Zolgensma-geeniterapian vaikutuksista SMA-taudin hoidossa (30.10.2020)

Arviointiraportti vaikuttaa olevan asianmukaisesti ja objektiivisesti laadittu.

Huomioita:

1. Sivulla 13 kirjoitetaan SMA:n esiintyvyydestä. Vaikuttaisi siltä, että kirjoittaja on tarkoittanut esiintyvyyden sijaan ilmaantuvuutta.
2. Euroopassa tehtävä oireellisten SMA1-potilaiden ja maailmanlaajuisesti tehtävä vielä oireettomien SMA-potilaiden tutkimukset ovat vielä kesken ja niistä on vain välituloksia tarjolla. On tärkeää muistaa seurata myös näitä tutkimuksia ja käyttää suositusten laadinnassa kaikkea ajantasaista tutkimustietoa.
3. Raportissa ja Fimean uutisoinnissa SMA-hoitojen todetaan olevan kalliita. Huomautamme, että lääkkeiden kustannustehokkuus tulee harvinaislääkkeillä aina olemaan yleisten tautien lääkkeitä merkittävästi huonompi. Kustannustehokkuusvertailu on mielekäästä vain saman taudin eri hoitojen välillä. Kustannusten vertaaminen yleisempien sairauksien hoitojen välillä asettaisi harvinaissairautta sairastavat potilaat epäyhdenvertaiseen asemaan.
4. Raportissa kuvatus vielä oireettomilla SMA-vauvoilla tehdyn nusinerseeni-tutkimuksen perusteella (vastaava Zolgensma-tutkimus on vielä kesken) vaikuttaisi siltä, että hoidon aikainen alkamisajankohta on hoidon tehon kannalta kaikkein ratkaisevin tekijä. Raportissa tyydytään vain toteamaan, että tähän tarvittaisiin vastasyntyneiden seulontaohjelmaa, jota meillä ei ole. Tässä olisi ollut aiheellista korostaa, että vastasyntyneiden SMA-seulontaan olisi panostettava Suomessa välittömästi. Näin saataisiin potilaiden terveys ja myös kustannusvaikuttavuus maksimoitua.
5. Sivulla 60: *Johtopäätökset*-kappaleen lopullinen johtopäätös loppuu keskeneräiseen lauseeseen. Tämä on harmi, koska kysymyksessä on koko raportin tärkein kappale.
6. Arviointiraportissa ei käytetty hyväksi eurooppalaisten lihastautien asiantuntijoiden syksyllä laatimaa "Consensus statement"-raporttia:  
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1090379820301422>

SMA Finland ry:n hallitus

Puheenjohtaja: Pia Lemmetty, p. 040 753 1057

Sähköposti: [hallitus@smafinland.fi](mailto:hallitus@smafinland.fi)