

Asiantuntijan kommentit FIMEAN Nusinersen-lausuntoon:

NUSINERSEENI SPINAALISEN LIHASATROFIAN HOIDOSSA

Härkönen U, Kiviniemi V, Lipponen A, Oravilahti T. Nusinerseni spinaalisen lihasatrofian hoidossa.

Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimea. Fimea kehittää, arvioi ja informoi -julkaisusarja 5/2017.

30 s. ISBN 978-952-5624-77-9.

Lausunto kokoaa pääpiirteissään tähänastiset kokemukset lääkaineesta joskin siinä on myös puutteita ja virhekäsityksiä jotka johtuvat osittain puutteellisista tausta tiedoista.

- käytännössä kyllä kaikki diagnostiikka Suomessa perustuu SMN1 ex7 del löydökseen
- SMAII ja III tyyppin esiintyvyydet ovat selvästi epäsuhteessa koska Suomessa ja muissa maissa SMAII prevalenssi on paljon korkeampi kuin SMAIII
- SMAIV tyyppiä ei ole juuri ole juuri ollenkaan jos käytetään toista luokittelukriteeriä aikuisena alkavaa tautimuotoa
- näistä syistä myös kustannus-budjettiluvut ovat heikohkoja arvioita

Mitä hoidon vaikuttavuuteen tulee niin lausunnosta on poissa jotkut tiedot vanhempien SMAII lasten vaihtelevista mutta pääsääntöisesti suotuisista tuloksista. Kaikkien tähänastisten tulosten perusteella on selvää että lääkitykseen tulee ryhtyä ainakin kaikille alle 10-vuotiaalle. Koska tuloksia tulee koko ajan lisää tulisi korvauspäätökset arvioida kerran vuodessa ja lisääntyneen tulostiedon mukaan on todennäköisempää että hoidosta hyötty selvästi myös vanhemmat SMAII ja III potilaat ja tulisivat korvatun hoidon piiriin. Mutta tärkeämpi osa kuin aloituksen rajaaminen johonkin tiettyyn ikään olisi selvät linjaukset hoidon aloittamiseksi mahdollisimman varhain SMA0 ja I lapsille eli heti geenidiagnoosin varmistuttua koska silloin panos-hyötysuhde on paras mahdollinen ja tulisi jopa viitata vastasyntyneen skreenaustarpeeseen. Yhtä tärkeää on määrittellä kriteerit aloitetun hoidon lopettamisesta koska tiedetään että vaikutukset ovat erittäin vaihtelevat varsinkin myöhemmin aloitetussa hoidossa ja että diagnostiikkaan on pakko liittää myös SMN2 kopioiden määrä kullakin yksilöllä koska muuten ei vaikuttavuutta voida määrittellä ilman tieto genotyypistä.

Pietari, 10.10.2017



Bjarne Udd

Neurologian erityisesti neuromuskulaarisairauksien professori

Tampereen Lihastautien Tutkimuskeskus

EURO-NMD reference center