

SMA Finlandin lausunto hakemukseen Evrysdi (01243/2022)

Lääkevalmisteen tarve ja sen suhde nykyiseen hoitokäytäntöön

Spinaalinen lihasatrofia (Spinal Muscular Atrophy, SMA) on harvinainen ja perinnöllinen neuromuskulaarisairaus. Sairaus aiheuttaa etenevää lihasheikkoutta liikehermoperäisen lihassurkastumisen seurauksena. Lihasheikkous vaikuttaa lähes kaikkiin tahdonalaisiin lihaksiin.

Sairaus aiheuttaa hoitamattomana vaikeaa etenevää liikuntakyvyttömyyttä ja usein lyhentää elämän pituutta merkittävästi. Sairaus vaikuttaa vaikeusasteesta riippuen muun muassa kykyyn istua tai kävellä, hengittämiseen ja nielemiseen sekä käsien, käsivarsien, pään ja niskan liikkeisiin. SMA ei vaikuta kognitioon.

SMA:sta on olemassa eri vaikeusasteita. Vaikeimmissa tapauksissa oireet alkavat heti syntymästä ja lievimmissäkin tapauksissa jo lapsuudessa. Vaikeusasteita kuvataan tyypeillä SMA1, SMA2 ja SMA3, joista SMA1 on vakavin. SMA on kaikissa vaikeusasteissaan oireiden alkamisen jälkeen jatkuvasti etenevä sairaus.

Suomessa on arviolta noin 120 SMA:ta sairastavaa henkilöä. Valmisteyhteenvedon mukaan Evrysdi on tarkoitettu kaikille yli 2 kk vanhoille potilaille, joilla on diagnosoitu SMA1, SMA2 tai SMA3. Lääke sopii siis kaikille Suomen SMA-potilaille. Lääkettä on mahdollista käyttää myös vielä oireettomilla potilailla, joilla on geenitestillä varmistettu SMA-sairaus.

Evrysdi-lääkevalmiste vaikuttaa SMA-sairauden perussyhyyn eli se lisää elimistön kykyä tuottaa SMA:ta sairastavilta puuttuvaa SMN-proteiinia. Kyseessä on elinikäinen lääkehoito.

Tällä hetkellä vain pientä osaa sairastavista hoidetaan kahdella Suomessa käytössä olevalla SMA-lääkkeellä eli Spinrazalla ja Zolgensmalla, mutta suurin osa on ilman lääkettä. Voidaankin todeta, että yleisin SMA-hoito Suomessa tällä hetkellä on lääketeen hoito. Lääkkeettömään hoitoon verrattuna lääketeen valmisteen tuottaa erittäin merkittävän hyödyn, koska sillä voidaan pysäyttää taudin eteneminen ja jopa palauttaa menetettyä toimintakykyä. Näin ollen Evrysdi-lääkkeelle on huutava tarve Suomen SMA-potilaiden hoidossa.

Lääkevalmisteen havaitut hyödyt

Lääkkeen myyntilupa perustuu kahteen kliiniseen kokeeseen. Firefish-kokeeseen osallistui alle 7 kk ikäisiä vauvoja, jotka sairastivat tyyppi 1 SMA:ta. Kahden vuoden hoidon jälkeen yli 80% vauvoista olivat elossa ilman pysyvää hengitystukea ja merkittävä osa vauvoista pystyi istumaan. Tämä ei ole taudin luonnollisessa kulussa mahdollista. Sunfish-kokeeseen puolestaan osallistui 2-25-vuotiaita tyyppien 2 ja 3 SMA-potilaita. Kokeessa nähtiin vuoden hoidon jälkeen lääkeryhmässä merkittävää liikuntakyvyn paranemista, kun taas lumeryhmässä nähtiin lievää huononemista.

Uusimpina tutkimustuloksina mainittakoon Jewelfish- ja Rainbowfish-kokeet, sekä Sunfish-kokeen kahden vuoden seuranta. Jewelfish-kokeessa havaittiin 1-60 -vuotiailla potilailla SMA-taudissa puuttuvan SMN-proteiinin tason kaksinkertaistuneen ja toimintakyvyn stabiloituneen, mitkä molemmat säilyivät

kahden vuoden seurannan ajan. Rainbowfishissä vastasyntyneillä aloitetun hoidon tuloksena suurin osa lapsista pystyi seisomaan ja jopa kävelemään vuoden hoidon jälkeen. Sunfish-kokeen kahden vuoden seurannassa nähtiin 2-25-vuotiaiden tyyppien 2 ja 3 SMA-potilailla lääkeryhmässä merkittävää liikuntakyvyn paranemista tai stabiloitumista, kun taas lumeryhmän toimintakyky laski.

Kaikissa kokeissa lääke todettiin turvalliseksi.

Tutkimuksissa havaituilla lääkehoidon hyödyillä on merkityksellinen vaikutus potilaiden terveyteen ja jokapäiväiseen elämänlaatuun. Mitä pidemmällä aikajaksolla asiaa tarkastellaan, sitä suuremmaksi muodostuu ero hoitoa saavan ja ilman hoitoa olevan potilaan terveydessä ja toimintakyvyissä.

Lääkevalmisteen käyttötavan edut

Evrysdi on suun kautta otettava lääke. Tämä annostelutapa on potilaalle helpompi kuin lannepistona sairaalassa annettavan Spinrazan. Monilla SMA-potilailla on skoliosisin takia tehty selkärangan luudutusleikkaus, mikä vaikeuttaa osaltaan lannepiston antamista ja voi tehdä sen jopa mahdottomaksi. Lannepistona annettavaan lääkkeeseen voi myös liittyä antotavasta johtuen ohimeneviä haittavaikutuksia.

SMA:ta sairastavat kokevat kotikäyttölääkkeen olevan itsemääräämisoikeuden kannalta perustellumpi - samalla vastuu hoidosta siirtyy enemmän hoitavalta taholta itse sairastavalle. Tämä motivoi hoitoon ja tuo tunteen vaikuttamismahdollisuuksista oman sairautensa aktiiviseen hoitoon.

Lääke voidaan tarvittaessa annostella myös PEG-letkun tai nenä-mahaletkun kautta, mikä antaa laajemmat mahdollisuudet annostelulle eikä rajaa nielemisvaikeuksista kärsiviä potilaita hoidon ulkopuolelle.

Potilaan oikeus hoitoon

Hoitojen kuulumisesta julkisin varoin järjestettyyn terveydenhuoltoon säädetään Terveydenhuoltolain 7 a § :ssä. Pykälän sisältö voidaan hoitojen osalta kirjoittaa yksinkertaistaen seuraavasti:

Kaikki lääketieteellisesti perustellut hoidot, joiden riski-hyötysuhde on potilaan kannalta edullinen pois lukien ne kalliit hoidot joiden vaikuttavuus on vähäinen, kuuluvat julkisesti rahoitettuun terveydenhuoltoon.

Lääketieteellinen perusteltavuus ja edullinen riski-hyötysuhde tulee ilmi Evrysdin myyntiluvan myöntämisperusteissa.

Kliinisten tutkimusten perusteella voidaan todeta, että Evrysdi-lääkehoidon todennäköisin vaikutus kaikilla Suomen SMA-potilailla olisi vähintään taudin etenemisen pysähtyminen.

SMA on erittäin vaikeasti vammauttava ja henkeä uhkaava sairaus, joten taudin etenemisen pysäyttämistä ei voida mitenkään pitää vähäisenä vaikutuksena. SMA:n lääkehoitojen ja tämän kyseisen lääkevalmisteen on kuuluttava terveydenhuollon palveluvalikoimaan ja täten korvattaviin lääkkeisiin.

Perustuslain 19 §:n mukaan julkisen vallan on turvattava jokaiselle riittävät terveystalvelut. Palvelujen riittävyyttä arvioitaessa voidaan lähtökohtana pitää sellaista palvelujen tasoa, joka luo jokaiselle ihmiselle edellytykset toimia yhteiskunnan täysivaltaisena jäsenenä.

SMA johtaa usein erittäin vaikeaan liikuntavammaisuuteen, joka rajoittaa kokonaisvaltaisesti toimintakykyä ja näin vaikeuttaa yhteiskunnan täysivaltaisena jäsenenä toimimista. Esimerkiksi kävely, pyörätuolin käyttö, puheäänien kuuluvuus, tietokoneen tai puhelimen käyttö, pään pystyssä pitäminen, itsenäinen syöminen, asennon vaihto sängyssä tulevat SMA:n myötä vaikeiksi tai mahdottomiksi. Toimintakyvyn lisääminen tai

säilyttäminen mahdollistaa SMA:ta sairastavalle itsenäisemmän elämän sekä osallistumisen ja vaikuttamisen yhteisöön ja yhteiskunnan toimintaan.

SMA:ta sairastavat eivät elä sairaalassa vaan pyrkivät vammansa aiheuttamien rajoitusten puitteissa olemaan aktiivisia, työtätekeviä, koulua käyviä, harrastavia, sosiaalisia, positiivisia, oikeuksiaan puolustavia ja muutenkin yhteiskunnan toimintaan vaikuttavia yhteiskunnan jäseniä.

Taudin etenemisen pysäyttävän lääkehoidon vaikutukset potilaan kannalta

SMA on etenevä sairaus, joka hoitamattomana lyhentää eliniän pituutta merkittävästi. Onkin ymmärrettävää, että taudin etenemisen pysäyttäminen on potilaille kaikkein tärkeintä. Nähdään, että tämän tulee riittää hoidon antamisen perusteeksi. Ero pysähtyneen ja etenevän taudin välillä – vaikka se lyhyellä aikavälillä tarkasteltuna olisikin pieni – kasvaa vuosi vuodelta ja muodostuu lopulta todella merkittäväksi. Laaja eurooppalainen tutkimus tukee tätä potilaiden näkemystä (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28237437/>).

Näennäisesti pieneltä vaikuttava toimintakyvyn menetys voi olla potilaalle valtavan suuri. Pienet voimien menetykset muuttavat mahdottomiksi esimerkiksi itsenäisen syömisen sekä nielemisen, sähköpyörätuolin käytön, voimakkaan puheäänien tuottamisen, tietokoneen tai puhelimen käytön tai pään pystyssä pitämisen. Toisaalta taas pienikin toimintakyvyn lisäys on todella merkityksellistä.

Kävelykyvyn menettäminen on suuri ja konkreettinen menetys, joka koskettaa erityisesti SMA3-potilaita. Lääkehoidolla kävelykyvyn säilyttäminen olisi mahdollista. On todellinen tragedia, jos lääkehoito ei ole näiden ryhmien saatavilla.

Perheissä SMA vaikuttaa kokonaisvaltaisesti perheen arkeen, vanhempien työssäkäyntiin ja tulevaisuuden suunnitteluun. Mahdollisimman varhaisessa vaiheessa aloitettu lääkehoito kaventaisi eroa ns. normaalin vanhemmuuden ja erityislapsen vanhemmuuden välillä, koska lapsen avuntarve arkisissa toimissa ei olisi niin suuri ja huoli lapsen tulevaisuudesta ei olisi jatkuvasti läsnä. Tämä tukisi vanhempien jaksamista ja eheyttäisi perheen sisäistä dynamiikkaa.

SMA vaikuttaa voimakkaasti sairastavan ja läheisten psyykeeseen. Ilman lääkehoitoa toimintakyvyn menetyksen pelko ja tuska on aina läsnä niin sairastavalla kuin läheisilläkin. Lääkehoidon myötä tieto taudin pysähtymisestä lisää elämänmyönteisyyttä ja auttaa suunnittelemaan tulevaisuutta. Etenevää sairautta sairastavat tietävät, että taudin pysähtyminen muuttaisi elämän totaalisesti.

Sama sairaus - eri potilasryhmät

On raastavaa sairastaa vakavaa sairautta, johon ei saa hoitoa, vaikka toimivaksi ja turvallisiksi osoitettu hoito olisi olemassa. Näin on asianlaita suurimmalla osalla Suomen SMA-potilaista. Tämä kokonaan ilman lääkehoitoa oleva potilasjoukko on kaikkein eniten lääkehoidon tarpeessa.

Evrysiä on tutkittu eri potilasryhmillä vastasyntyneistä 60-vuotiaisiin. Lääke on hyödyttänyt kaikkia potilasryhmiä, mutta tutkimukset ovat painottuneet nuorempiin potilaisiin ja heillä hoidon hyöty on ollut vielä selkeämpi. Jos tätä taustaa vasten neuvotteluissa päädyttäisiin ratkaisuun, jossa eri potilasryhmiä kohdeltaisiin eri tavalla, niin eikö sen sijaan että osa potilaista jätettäisiin epäoikeudenmukaisesti hoidon ulkopuolelle, kannattaisi harkita esimerkiksi alhaisempaa lääkkeen hintaa niille potilasryhmille, joille näyttö hoidon hyödyistä on vaatimattomampi. Tämä ratkaisu olisi nähdäksemme hyvin looginen ja potilaiden terveyden kannalta paras mahdollinen.

Evrysdiin käyttö Euroopassa

Evrysdi on otettu kansallisilla päätöksillä korvattavaksi lääkkeeksi laajalti Euroopassa, ks. kartta <https://smafinland.fi/evrysdi/>. Suomi vaikuttaisi olevan poikkeustapaus Euroopassa. Tähän olisi aika saada muutos. Lisähuomiona toteamme, että suurin osa kartan maista hoitaa myös aikuispotilaat.

SMA Finland ry:llä ei ole asiaan liittyviä sidonnaisuuksia.

12.11.2022

Lassi Murto, puheenjohtaja

SMA Finland ry