

SMA Finland ry:n kommentit käytettäväksi SMA:n seulonnan arvioinnissa, 22.5.2025

SMA Finland ry näkee, että vastasyntyneiden SMA-seulonta tulisi aloittaa Suomessa viipymättä. Seulonnalla voidaan pelastaa ihmishenkiä ja estää vakavaa ja pysyvää vammautumista.

Perustamme kommenttimme Wilson & Jungnerin vastasyntyneiden seulonnan mukaanottokriteereihin (*Wilson, James Maxwell Glover, Jungner, Gunnar & World Health Organization. (1968). Principles and practice of screening for disease. World Health Organization*).

1. Seulottavan sairauden pitää olla merkittävä terveysongelma

SMA (Spinal Muscular Atrophy) on vauvana tai lapsena alkava etenevä ja vakavaa liikuntavammaisuutta aiheuttava lihassairaus, joka hoitamattomana useimmiten johtaa kuolemaan.

SMA:n ilmaantuvuus on n. 1:10000, mikä yhdessä sairauden vakavuuden kanssa tekee siitä merkittävän terveysongelman.

2. Tunnistettuun sairauteen pitää olla hyväksytty hoito

SMA:n hoitoon on Suomessa käytössä kolme myyntiluvan saanutta lääkettä: Evrysdi (risdiplaami), Spinraza (nusinerseeni) ja Zolgensma (onasemnogeneeniabeparvoveekki).

Varhainen lääkehoito parhaimmillaan lähes poistaa SMA-sairauden oireet ja mahdollistaa normaalin elämän. Lääkehoitojen tehokkuus on vahvasti sidoksissa hoidon alkamisajankohtaan. Parhaimman tehon saavuttamiseksi hoito tulisi aloittaa ensimmäisinä elinviikkoina, jo ennen oireiden ilmaantumista.

Nykyisellään lääkehoito aloitetaan vasta oireisiin perustuvan diagnoosin jälkeen, jolloin lapsen toimintakyky on jo pysyvästi heikentynyt.

3. Diagnosointiin ja hoitoon pitää olla välineet ja palvelut saatavilla

SMA:n diagnosointi tehdään geenitestillä (SMN1) yliopistosairaaloissa. SMA:n lääkehoidot ovat Suomessa olleet käytössä vuodesta 2018 lähtien.

4. Sairaudessa pitää olla piilevä vaihe

Vauvoilla, joilla on SMA:han johtava geenivirhe ei ole syntyessään näkyviä oireita edes taudin vakavimmassa muodossa (SMA1). SMA1:ssä sairauden oireet ilmaantuvat ensimmäisten elinkuukausien aikana ja muissa muodoissa myöhemmin lapsuudessa.

5. Soveltuva testi pitää olla olemassa

Suomessa seulotaan vauvan kantapääverinäytteestä kymmeniä perinnöllisiä sairauksia. Yksi näistä on SCID, jota seulotaan qPCR-menetelmällä. Ko. menetelmällä voidaan samasta näytteestä testata myös SMA-sairautta.

TYKS:in Saske on jo valmistautunut SMA:n seulontaan siltä varalta, että STM päättää aloittaa seulonnat.

6. Testin pitää olla väestölle hyväksyttävä

Vastasyntyneiden SMA-seulonta on käytössä lähes kaikissa Euroopan maissa mukaan lukien kaikki muut Pohjoismaat, mikä osoittaa testin olevan väestölle hyväksyttävä. SMA:n esiintyvyydessä ei ole merkittäviä maakohtaisia eroja.

SMA:han ei ole olemassa tunnistettavaa riskiryhmää, joten vastasyntyneiden seulonta on ainoa keino varhaisen diagnoosin saamiseksi.

7. Sairauden luonnollisen kulun pitää olla riittävän hyvin tunnettu

SMA:n kaikista vakavuusasteista on tehty useita taudin luonnollisen kulun tutkimuksia. Tutkimuksissa on ollut mukana satoja potilaita.

SMA on harvinaissairauksiksi suhteellisen yleinen ja siksi hyvin tunnettu.

8. On oltava yhteisesti sovitut periaatteet sille, ketä hoidetaan

Suomessa on Palkon ja Hilan toimesta määritelty linjaukset hoidettaville potilasryhmille. Linjausten laajentamiseen geneettisesti diagnosoituihin, mutta toistaiseksi oireettomiin potilaisiin ei ole nähdäksemme estettä. Potilasjärjestönä näemme, että lääkehoito tulisi aloittaa heti diagnoosin varmistuttua ainakin niille, joiden SMN2-kopioluku viittaa todennäköisimmin SMA1- tai SMA2-tautimuotoihin. Perustelemme tätä taudin vakavuudella ja alkuvaiheen nopealla etenemisellä.

9. Seulonnan, varmistavan diagnoosin ja potilaiden hoidon kustannukset on oltava tasapainossa terveydenhuollon kokonaiskustannusten kanssa

Suomessa hoidetaan jo nyt kaikki SMA:han sairastuvat lapset. Seulonnan ansiosta lasten hoito voitaisiin aloittaa ennen oireiden ilmaantumista, jolloin hoitovaste on paras mahdollinen. Tämä parantaa SMA:n diagnoosi-hoito-kokonaisuuden kustannus-vaikuttavuussuhdetta ratkaisevasti.

Itse SMA-seulonnan kustannukset ovat alhaiset.

Tutkimustietoon perustuen SMA-seulonnan hyödyt säästävät yhteiskunnan kustannuksia merkittävästi enemmän kuin mitä seulonta maksaa

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35963838/>.

10. Seulonnan pitää olla jatkuvaa eikä kertaluonteinen prosessi

Perinnöllisenä sairautena uusia SMA-tapauksia ilmaantuu tasaisesti, joten seulonnankin pitää olla jatkuvaa. Näin on asianlaita myös muille vastasyntyneiltä seulottaville sairauksille.

Yhteistyöterveisin,

Lassi Murto, hallituksen puheenjohtaja

p. 045 1364 698

hallitus@smafinland.fi

SMA Finland ry