

Haigekassa lisaküsimused taotlejale

Taotluse number: **1440**

Taotluse nimetus: 5q spinaalse lihasatroofia ravi onasemnogeen abeparvovekiga

1. Taotluses olete põhjalikult kirjeldanud kliinilisi uuringuid START, STRIVE ja SPRINT. Seejuures esimesse kahte uuringusse oli kaasatud geneetiliselt kinnitatud SMA1 diagnoosiga patsiendid (vastavalt vanuses kuni 7,9 elukuud ja <6 kuud) ning SPRINT uuringusse presümptomaatilised ≤6 nädala vanused vastsündinud. Kas positiivse rahastusotsuse korral oleks põhjendatud ravi alustamisele kehtestada vanusepiir (nt 6 elukuud):

5q spinaalse lihasatroofiaga patsiendi raviks, kellel on SMN1-geenis bialleelne mutatsioon ja kliiniliselt diagnoositud 1. tüüpi spinaalne lihasatroofia ning kes ei ole vanem kui 6 kuud ja - 5q spinaalse lihasatroofiaga patsiendi raviks, kellel on SMN1-geenis bialleelne mutatsioon ja kuni 3 SMN2-geeni koopiat ning kes ei ole vanem kui 6 kuud.

Raviotsuse on teinud kolmeliikmeline eksperdikomisjon, kuhu kuuluvad 2 lasteneuroloogi ja geneetik ning ravi viib läbi SMA ravis kogenud lasteneuroloog või neuroloog.

Lisaks täpsustame, kas ravi peaks olema näidustatud patsientidele, kellel on püsiv ventileerimisvajadus - ägeda pöörduva haiguse või perioperatiivse seisundi puudumisel vähemalt 16 tundi hingamisabi päevas pidevalt vähemalt 14 päeva jooksul?

Palume vastust põhjendada.

2. Taotluses kirjeldate, et geeniravile eelneb vastsündinute sõeluuring või sümptomaatikaga imikute molekulaargeneetiline diagnoosimine. Nusinarseeni taotluse menetlemisel on meditsiiniline ekspert selgitanud, et SMA presümptomaatilist diagnoosimist enne sümptomite avaldumist SMN1 geeni homotsügootse deletsiooni põhjal Eestis ei teostata ega plaanita, geenitesti tehakse ainult sümptomaatilistel patsientidel. Seega, kas ravi onasemnogeen abeparvovekiga rahastamise korral muutuks presümptomaatiliste patsientide diagnostikapraktika? Kui jah, siis palume lähemalt selgitada, milliseid (kas kõiki?) vastsündinuid kaasataks skriiningusse ning millised oleksid sellega kaasnevad kulud (sh sõeluuringuks kodeeritav TTL kood või teadaolev skriiningtesti kulu).



Lugupeetud Rain Laane!

Saadame vastuse teie lisaandmete küsimusele.

Vabandame hilinenud vastuse pärast.

1. Ravi ei ole näidustatud patsientidel kellel on püsiv ventilatsiooni vajadus.
2. Vastsündinu skriining
 - a. Vastsündinute skriining spinaalse lihastroofia korral on ülioluline osa patsiendikäsitlusest, sest prekliiniline ravi läbiviimine geeniteraapiaga peaks ideaalsel juhul vältima haiguse väljakujunemist ja jääksid ära elukestvad meditsiini- ja sotsiaalkulud
 - b. SMA ravi, mis algab kliiniliste nähtude kujunemisel, millele lisandub diagnoosimisele ja ravimi hankele kuluv aeg, on ravi alustamise hetkeks juba toimunud taaspöördumatu neuronite häving, mille tõttu haigete täielik taastumine ei ole võimalik ka „ideaalse“ ravimeetodi olemasolul.
 - c. Vastsündinuskriiningut ei olnud otstarbekas siiani planeerida, kuna puudusid igasugused ravi võimalused ja skriiningu sisseviimine oleks jäänud puhtaks tervishoiu kuluartiklik
 - d. Nusinurseeni ravivõimalusi hinnanud eksperdi seisukoht, et SMA vastsündinuskriiningut ei rakendata ka tulevikus oli tõenäoliselt eksperdi isiklik arvamus, mis lähtus pessimistlikust hinnangust SMA ravi rahastamise võimalusele ka tulevikus.

Lugupidamisega

Inga Talvik

Eesti Lasteneuroloogide seltsi president

22.03.2021

24.03.2021 Täpsustavad vastused Eesti Lasteneuroloogide Seltsi poolt

1. Peame ideaalseks haiguse ravi prekliinilises faasis. Arvestades asjaolu, et SMN1 geeni bialleelse deletsiooni korral peab raviks sobimisel olema SMN2 geenil 2-3 geenikoopiat. Sellisel juhul saaksid presümptomaatilist ravi ka SMA teise tüübiga patsiendid, mis tõstaks ravitud haigete arvu ca 25%. SMA 3. tüübi patsiendid jääksid välja, kuna enamasti on neil >3 SMN2 geenikoopia. Samas tagaks prekliiniline testimine parima võimaliku ravitulemuse, kuna seljaaju eessarve rakkude häving ei ole selleks hetkeks veel alanud. Haiguse kliinilise avaldumise korral on ravi halvema prognoosiga. Kui võtta aluseks haiguse kliiniline avaldumine 2.-3. elukuul, siis peame võimalikuks, et haiguse diagnostikaks kuluva aja, antud ravimeetodi sobivuse hindamise ja ravimi kohaletoimetamisele kuluv aeg kokku võimaldavad ravi alustada hiljemalt 6. elukuu lõpuks. Veel hilisema ravi alustamise korral on hävinud neuronite arv kasvanud nii suureks, et see pikendab küll eluiga, kuid mitte elukvaliteeti ja suurendab oluliselt vajadust hilisemate ja tervishoiu- ja sotsiaalkulude järele. Seega- hiliseima ravi alguse määratlemine maksimaalselt 6-kuustele lastele on meie meelest adekvaatne.
2. Vastsündinuskriining saab olla ainult populatsiooni põhine, st skriinitakse kõik vastsündinud, keda on Eestis ca 15000 aastas. SMN geenidefekti tuvastav vastus läheb analüüsile SMN2 geenikoopiate arvu suhtes. Kuna oodatavaid positiivseid testitulemusi on aastas ca 2, ei suurenda lisaanalüüs oluliselt lisakulutusi lõplikule diagnostikale. Ei ole teada, milliseks kujuneks testi maksumus Eesti turusituatsioonis, kuid Euroopas on saadava testid hinnavaheemikus 4 kuni ca 20 Euroni sõltuvalt kasutatavast meetodikast. Kuna Eestis on juba rakendatud küllalt laiaskaalaline sõeltestimine, oletaks SMA lisamisega kaasnev täiendav tervishoiuteenuse kulu ilmselt minimaalne.