

SAMMANFATTNING AV TJÄNSTEUTBUDSRÅDETS REKOMMENDATION OM ANVÄNDNING AV NUSINERSEN I BEHANDLING AV SMA – UPPDATERAD REKOMMENDATION

Rekommendationen godkändes av tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården vid dess möte den 4 februari 2022. Rekommendationen ersätter de tidigare rekommendationerna som tjänsteutbudsrådet godkände 15.3.2018 och 4.9.2019 som gällde användning av nusinersen.

Nusinersen är avsett för behandling av spinal muskelatrofi (SMA). Nusinersen botar inte själva sjukdomen, men kan stoppa dess framskridande. Nusinersen administreras genom lumbalpunktion i ryggmärgsvätskan.

Enligt rekommendationen hör nusinersen till det offentliga tjänsteutbudet under följande förutsättningar:

Nya diagnostiserade SMA1- eller SMA2-patienter

- Patienten har kliniskt och genetiskt diagnostiserad SMA1 eller SMA2.
- Patienten är inte i behov av permanent andningsstöd och har inget annat medicinskt hinder för behandlingen.

SMA1- och SMA2-patienter som redan är under behandling

- Patienten är inte i behov av permanent andningsstöd och har inget annat medicinskt hinder för behandlingen, och kriterierna för fortsatt behandling uppfylls.
- Behandlingen kan fortsätta när patienten fyllt 18 år, om kriterierna för fortsatt behandling uppfylls.

SMA3-patienter

- SMA3-patienter under 18 år, vars symtom började i barndomen, som har fått sjukdomen säkerställd genom genundersökning och hos vilka sjukdomen framskrider

snabbt (exempelvis poängen i HFMS-mätaren för funktionsförmåga minskar med minst tre per år). Behandlingens effektivitet ska utvärderas efter ett behandlingsförsök på ett år.

Därtill förutsätts en mycket betydande prisminskning jämfört med det nuvarande priset.

Kriterier för fortsatt vård

Behandlingens effekter ska utvärderas årligen. Innan behandlingen påbörjas bör möjligheterna till förändring av läkemedlet bedömas, med beaktande av patientens funktionsförmåga och strukturella begränsningar. Under det första behandlingsåret ska man uppnå ett svar på behandlingen som är objektivt säkerställt, kliniskt betydande och klart har förbättrat funktionsförmågan. Att svaret på behandlingen upprätthålls är ett minimikrav för att det ska vara medicinskt motiverat att senare fortsätta behandlingen.

Tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården rekommenderar att en gemensam arbetsgrupp av barn- och vuxenneurologer utarbetar en enhetlig bedömningsbeskrivning för funktionsförmågan som baserar sig på validerade och objektiva mätare, som kan användas i framtiden för att följa upp behandlingens effektivitet och fatta beslut om fortsatt behandling. I synnerhet bör man fästa uppmärksamhet vid hur man i denna heterogena patientgrupp fastställer kriterier för effektiv behandling för vårdbeslut på individnivå. Tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården rekommenderar också att man tar i bruk en mätare för livskvalitet.

Spinal muskelatrofi (SMA) är en sällsynt ärftlig neuromuskulär sjukdom, där impulser inte går fram till musklerna eftersom nervceller i ryggmärgen är skadade. SMA har flera undergrupper, som definieras utifrån antalet kopior av SMA2-genen, den kliniska bilden och åldern vid insjuknandet.

Det här är en sammanfattning av en rekommendation som godkänts av tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården. Den egentliga rekommendationen och dess bakgrundsmaterial finns på tjänsteutbudsrådets webbplats, [på sidan för färdiga rekommendationer](#). På webbplatsen finns också versioner av sammanfattningarna på [svenska](#) och [engelska](#).

Tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården verkar i anslutning till social- och hälsovårdsministeriet, och dess uppgift är att ge rekommendationer för vilka hälso- och sjukvårdsmetoder som ska ingå i den offentligt finansierade hälso- och sjukvården. Mer information om tjänsteutbudet inom hälso- och sjukvården finns på [tjänsteutbudsrådets webbplats](#).