



7.11.2024

STM023:00/2023

VN/13900/2024

SAMMANFATTNING AV TJÄNSTEUTBUDSRÅDETS REKOMMENDATION OM VORETIGEN NEPARVOVEK VID BEHANDLING AV ÄRFTLIG NÄTHINNEDEGENERATION PÅ GRUND AV BIALLELISKA RPE65-MUTATIONER

Tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården godkände rekommendationen vid sitt möte den 7 november 2024.

Voretigen neparvovek ingår i det nationella tjänsteutbudet för behandlingen av ärftlig näthinne degeneration på grund av bialleliska RPE65-mutationer hos patienter som ha tillräckligt med viabla näthinne celler och som utifrån individuell bedömning ha förmågan att dra nytta av behandlingen. Tjänsteutbudsrådet förutsätter också att innehavaren av försäljningstillståndet och köparen avtalar om ett pris som är betydligt lägre än det offentliga partiförsäljningspriset.

Enligt tjänsteutbudsrådet behövs genterapin för att förbättra den synförmåga som försämras vid den ärftliga näthinne degeneration för vilken det hittills inte funnits någon behandling som botar eller bromsar sjukdomen. Forskningsbevisen är dock förenade med betydande osäkerhet vad gäller behandlingen effekt på lång sikt. Även betydelsen av de negativa effekterna på lång sikt är förenad med osäkerhet, i synnerhet atrofi i näthinna eller näthinna blodkärl.

Genterapi preparatet Voretigen neparvovek är avsett för vuxna och barn vars syn försämrats till följd av ärftlig näthinne degeneration på grund av bialleliska RPE65-mutationer. Patienten bör ha tillräckligt med viabla näthinne celler kvar.

Ärftlig näthinne degeneration orsakas av genmutationer. De progressiva förändringarna i näthinne cellernas funktion leder till synskada. Rekommendationen gäller sådan ärftlig näthinne degeneration som orsakas av bialleliska RPE65-mutationer. Mutationerna förhindrar kroppen från att producera RPE65-protein, vilket leder till att näthinna känslceller förstörs. De typiska symtomen vid ärftlig näthinne degeneration är försämrad mörkersyn och synskärpa, smalt synfält och störningar i färgseendet. Hittills har det inte funnits någon behandling som botar eller bromsar denna ärftliga näthinne degeneration. Sjukdomen försämrar inte bara synförmågan, utan den inverkar i hög grad också på barnets funktionsförmåga och barnets närstående.

Voretigen neparvovek är ett genterapi preparat som gör det möjligt att överföra 65 kDa cDNA av humant retinalt pigmentepitel protein (hRPE65) till näthinna. Proteinet hRPE65 fungerar så, att den process som förnyar näthinna synpigment och som stimuleras av ljus kan korrigeras i näthinna. Voretigen neparvovek ska administreras i operationssal och det ges som en engångsdos i vardera öga under näthinna.



I studien som gjordes för försäljningstillståndet var uppföljningstiden i de primära och sekundära resultatvariablerna 3 (fördröjd intervention) eller 4 år (ursprunglig intervention), och under den tiden förbättrade genterapin synförmågan och näthinnans funktion i de flesta fall jämfört med utgångsläget. Negativa effekter som hänförde sig till behandlingen och administrationssättet observerades hos varje patient. Behandlingen orsakade negativa effekter som hänförde sig till ögonen och matsmältningsorganen och negativa neurologiska händelser, men de flesta negativa effekterna var lindriga och övergående. Negativa händelser som klassificeras som allvarliga observerades hos 9 patienter, och de var katarakt och högt ögontryck och hos 1 patient näthinneavlossning. I studien av behandlingen i praktiken har man observerat atrofi i näthinnan och näthinnans blodkärl. Orsaken till detta har inte fastställts, men atrofin verkar inte försämra synförmågan.

Patientkostnaderna per patient som får Voretigen neparvovek i båda ögonen är, med beaktande av den immunsuppressiva behandling som ges innan Voretigen neparvovek administreras och av kostnaderna för genpreparatet och administreringen av det, sammanlagt 652 000 euro enligt det offentliga listpriset.

Enligt tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården är den evidens man har i dag om effekten kliniskt betydande även om resultaten på lång sikt är förenade med osäkerhet. Undersökningen visar dock att alla patienter inte har nytta av genterapin. Den enda faktor som kan användas för en prognos av effekten är antalet viabla näthinneceller, och det finns inget tillförlitligt test för att mäta det. Den behandlande läkaren är den som bäst kan bedöma om patienten har tillräckligt viabla näthinneceller, och bedömningen om huruvida genterapin lämpar sig för patienten bör grunda sig på undersökning av näthinnan och dess funktion. Största delen av de negativa händelser som rapporterades i samband med genterapin var lindriga eller måttliga, och den verkade inte ha några permanenta skadeverkningar. Den mest betydande av de negativa händelser som observerades i studien av behandlingen i praktiken var atrofi i näthinnan och näthinnans blodkärl, och den var progressiv. Trots atrofin har dock synskärpan i de flesta fallen varken försämrats eller förbättrats.

Detta är en sammanfattning av en rekommendation som tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården har godkänt. Själva rekommendationen och bakgrundsmaterialet finns på finska på tjänsteutbudsrådets webbplats under [valmiit suosituksen](#).

Sammanfattningarna på [svenska](#) och [engelska](#) finns också på webbplatsen.

Tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården finns i anslutning till social- och hälsovårdsministeriet och har till uppgift att ge rekommendationer om vilka hälso- och sjukvårdsmetoder som ska höra till den offentligt finansierade hälso- och sjukvården. Du kan läsa mer om tjänsteutbudet inom hälso- och sjukvården på [tjänsteutbudsrådets webbplats](#).