

Yhteenveto toferseeni suositusluonnoksen kommentteista

Terveystieteiden tutkimuskeskuksen palveluvalikoimaneuvosto Palkon lääkejaosto hyväksyi kokouksessaan 6.11.2025 suositusluonnoksen, jonka mukaan toferseeni ei kuulu kansalliseen palveluvalikoimaan superoksididismutaasi 1 (SOD1) -geenin mutaatioon liittyvän amyotrofisen lateraaliskleroosin (ALS-taudin) hoidossa.

Suositusluonnos on ollut kommentoitavana otakantaa.fi – palvelussa 21.11. – 19.12.2025.

Kommentteja tuli kolme

Lihastautiliitto ry

Helsingin yliopisto ja HUS

Yksittäinen potilas

Suositus sai arvosanan 4,3/5

Suosituksen kohde, rajaukset, tietopohja

Suosituksen kohde on rajattu aikuispotilaisiin, joilla on SOD1-geenin mutaatioon liittyvä ALS. Rajaus on periaatteessa selkeä, mutta käytetty tietopohja on suppea ottaen huomioon sairauden harvinaisuuden. Suositus nojaa vahvasti myyntilupatutkimukseen, vaikka kyseessä on ultra-harvinainen sairaus, jossa näyttöä kertyy väistämättä rajallisesti ja vaihteittain. Suositusluonnoksessa ei riittävästi huomioida harvinaissairauksien arviointiin liittyviä metodologisia erityispiirteitä eikä biologista perustaa kohdennetulle geeniterapialle.

Suosituksessa on otettu hyvin huomioon myös muissa pohjoismaissa tehty arviointiraportti. Lihastautiliitto kiittää siitä, että kliinikkokuuleminen on järjestetty.

Terveysongelma

Suositusluonnoksessa terveysongelman vakavuutta ja potilaiden suurta hoidollista tarvetta ei tuoda riittävän painokkaasti esiin suhteessa arvioinnin lopputulokseen.

ALS-tautia sairastavien kuolinsyynä on yleisimmin hengityslihaksiston surkastumisesta johtuva hengityksen pysähdys. Toivomme tämän lisäämistä terveysongelma- kappaleeseen.

Lisäksi toivomme lisäystä tyypillisestä sairastumisiästä, 55–75 vuotta, mutta SOD1-mutaatiossa noin 10-vuotta nuoremmat keskimääräisesti sairastuvat.

Hannu Laaksovirran väitöskirjassa kerrotaan, että Suomessa uusia ALS-tapauksia tulee noin 4 / viikko.

Arvioitava menetelmä

Toferseeni on ensimmäinen sairauden biologiseen mekanismiin kohdistuva hoito SOD1-ALS:ssa. Se vähentää SOD1-proteiinin tuotantoa, mikä on selkeästi kohdennettu ja rationaalinen lähestymistapa. Menetelmän arvioinnissa korostuu kliinisten päätetapahtumien puute, mutta biologiset ja biomarkkereihin perustuvat vaikutukset jäävät vähemmälle huomiolle, vaikka ne ovat keskeisiä varhaisessa geeniterapiassa.

Nykyinen tutkimus- ja hoitokäytäntö sekä menetelmä, johon verrataan

Suomessa ALS:n lääkehoito perustuu pääosin oireenmukaiseen hoitoon ja rilutsoliin, jolla on rajallinen vaikutus taudin kulkuun. SOD1-ALS:aan ei ole olemassa kohdennettua hoitoa. Toferseenin vertailu nykykäytäntöön on siten haastavaa, koska todellista vaikuttavaa vaihtoehtoista hoitoa ei ole. Tämä tulisi huomioida arvioinnissa vahvemmin, eikä nykytilaa tulisi pitää kliinisesti riittävänä vertailukohtana.

26.1.2026

Kappaleessa on kuvattu olemassa oleva hoitokäytäntö rilutsolilla. Olisiko tarpeen lisätä oireenmukaisesta hoidosta kappale? Oireenmukaisella hoidolla ei kuitenkaan vaikuteta ALS-taudin etenemiseen, vaan esimerkiksi helpotetaan oloa ja vähennetään kipuja.

Suomessa on julkaistu paikallisia hoitosuosituksia ALS:n hoitoon. Hoito on ensisijaisesti oireita lievittävää, koska taudinkulkua muokkaavan hoidon teho on vähäinen. Rilutsoli pidentää keskimääräistä aikaa sairauden alusta kuolemaan tai pysyvään hengityskonehoitoon, mutta se ei estä oireiden etenemistä.

Vaikuttavuus, turvallisuus ja näytön arviointi

Kliinisten päätetapahtumien osalta näyttö on rajallista, ja seuranta-aika on ollut lyhyt. Tämä on tunnistettu suositusluonnoksessa oikein. Kuitenkin ALS:n kaltaisessa hitaasti tai vaihtelevasti etenevässä sairaudessa lyhytaikaiset mittarit eivät välttämättä tavoita hoidollista hyötyä.

Toivomme seuraavaan asiaan täsmennystä. Kappaleessa mainitaan lääke edaravoni. Olisi tärkeää mainita, että kyseisellä lääkkeellä ei ole myyntilupaa Euroopan unionissa, eikä täten Suomessakaan.

Tutkimustuloksia on kuvattu kattavasti. Haittatapahtumat on kuvattu laajalti.

Suomalaisen tautimuodon huomioiminen on tärkeää, hoidon seuraukset tai hyödyt hitaasti etenevän tautimuodon osalta ovat tutkimattomia. Koska geenivariaation mukaista analyysiä ei ole tehty, ei voida tietää mikä juuri suomalaisia koskevan, hitaasti etenevän SOD1 populaation tilanne on.

Osa SOD1-mutaation aiheuttamaa ALS-sairautta sairastavista henkilöistä saattavat hyötyä toferseenihoidosta. Yksittäisen potilaan kohdalla on mahdollista seurata lääkityksen vaikutusta eri mittareilla, joihin lukeutuvat ainakin NFL-biomarkkeri ja ALS-FRSR asteikko. Koska tiedämme, että ALS-tauti on käytännössä aina vääjäämättömästi etenevä hoidosta huolimatta, olisi näiden mittarien avulla mahdollista arvioida hyötykö potilas hoidosta. Hyödyn arvio tulisi mahdolliseksi noin 6-12 kuukauden kuluessa hoidon aloituksesta. Jos potilaan taudin eteneminen olisi näinä ajankohtina pysähtynyt ja NFL-taso huomattavasti laskenut, olisi hoidon jatkaminen perusteltua. Tehon säilymistä tulisi tarkkailla koko hoidon aikana säännöllisesti.

Hoitokokeilu olisi parhaimmin perusteltu tapauksessa, jossa kyseessä on nopeasti etenevä tauti ja hoito päästäisiin aloittamaan taudin aikaisessa vaiheessa. Hitaasti etenevässä taudinkuvasta olemassa oleva tutkimusnäyttö on vähäisempi mutta käytettävissä olevan tiedon valossa ei voi poissulkea, että se voisi hyödyttää osaa potilaista.

Hoitoon voi liittyä vakaviakin haittavaikutuksia mutta haittavaikutusten riski on suhteutettava taustalla olevan ALS-taudin erittäin huonoon ennusteeseen. Hoidon haittavaikutuksiin voidaan reagoida keskeyttämällä hoito, ja useimmat raportoidut haittavaikutukset ovat ohittuvia tai lääkkeillä hoidettavissa.

Menetelmän kustannukset, kustannusvaikuttavuus ja budjettivaikutukset

Toferseeni on erittäin kallis lääke, ja kustannusvaikuttavuus on nykyisillä oletuksilla heikko. Kuitenkin perinteiset ICER-raja-arvot eivät välttämättä sovellu ultra-harvinaisiin sairauksiin. Budjettivaikutus Suomen

26.1.2026

mittakaavassa koskisi erittäin pientä potilasjoukkoa. Kustannusarvioinnissa tulisi huomioida myös mahdollisuus rajattuun ja ehdolliseen käyttöön.

Lihastautiliitto ei ota kantaa kustannuksiin.

Suomalainen, poikkeava SOD1 geenivariaatio on selvitetty ja otettu hyvin huomioon suosituksessa.

"Erittäin hitaasti etenevässä tautimuodossa toferseenihoidon haitat ovat suuremmat kuin sillä mahdollisesti saavutettavat hyödyt.": En esittäisi tätä näin varmalla ilmaisulla, koska hoidon hyödyistä ja haitoista hitaasti etenevässä taudinkuvassa on hyvin vähän tutkimusnäyttöä.

Eettiset ja järjestämiseen liittyvät näkökohdat

Eettisesti keskeinen kysymys on potilaiden yhdenvertaisuus ja oikeus mahdollisesti hyödylliseen hoitoon vakavassa sairaudessa. Täydellinen poissulkeminen julkisesta palveluvalikoimasta voi johtaa siihen, että hoito on saavutettavissa vain tutkimusten tai yksityisrahoituksen kautta. Hoidon keskitetty toteutus ja tarkka seuranta ovat realistisia järjestämisratkaisuja.

Koska Suomessa ei tutkita rutiinisti geenivariaatiota kaikilta ALS-potilailta, vaatisi toferseenivalmisteen käyttöönotto myös muutoksia geenitutkimuksiin. Tällöin kaikki ALS-potilaat tulisi tutkia, ja kaikkien tutkimisen hyödyt ja haitat tulisi punnita. Kaikkien ALS-potilaiden tutkimista tulisi miettiä paitsi itse sairastavan, myös perheenjäsenten näkökulmasta mahdollisen perinnöllisen muodon löytymisen vuoksi. Kuten suositusluonnoksessakin todetaan, tämä lisäisi muun muassa perinnöllisyysneuvonnan tarvetta ja resursseja.'

Johtopäätökset

Korjausta kaipaaisi kappaleen lause: Suomalaiset ALS-potilaat tyypillisesti sairastavat hyvin hitaasti etenevää tautimuotoa... Suomalaiset SOD1 variaation ALS-potilaat sairastavat tyypillisesti hyvin hitaasti etenevää tautimuotoa.

Tärkein johtopäätös on toferseenin liian korkea hinta. Jos hinta olisi huomattavasti alempi, ei lääkkeen käyttöä pitäisi poissulkea, koska se saattaisi hyödyttää pientä osaa potilaista erittäin huonoennusteisessa sairaudessa.

Yhteenveto suosituksesta

Suositusluonnoksen nykyinen muoto johtaa siihen, ettei toferseeni kuulu kansalliseen palveluvalikoimaan. Tämä johtopäätös on ymmärrettävä kustannus- ja näyttönäkökulmasta, mutta se jää yksipuoliseksi ilman vaihtoehtojen ratkaisujen tarkastelua, kuten ehdollista tai rajattua käyttöä.

Lisänäytön kerääminen ja suosituksen vaikutusten seuranta

Suositusluonnoksessa tulisi selkeämmin esittää malli lisänäytön systemaattiselle keräämiselle Suomessa. Rekisteripohjainen seuranta, geneettisten varianttien huomioiminen ja pitkän aikavälin kliiniset tulokset olisivat keskeisiä. Ilman mahdollisuutta hoidon käyttöön tällaisen näytön kertyminen ei ole mahdollista.

Lihastautiliitto toivoo, että suosituksesta on tarvittaessa mahdollista tehdä uusi arvio. Tämä voisi tulla ajankohtaiseksi esimerkiksi silloin, jos SOD1 variantin nopeita tautimuotoa alkaa ilmetä Suomessa enemmän, tai esimerkiksi ALS- geenivariantteja aletaan rutiininomaisesti seuloa. Lisäksi uusinta-arviota voi tehdä silloin, kun ATLAS-tutkimuksen tulokset valmistuvat.

Perustelut arvosanalle

Pidän ehdotettua suositusta erittäin hyödyllisenä ja perusteltuna. Suositus nojaa huolelliseen ja systemaattiseen arvioon toferseenin vaikuttavuudesta, turvallisuudesta ja kustannusvaikuttavuudesta, ja tunnistaa selkeästi nykyiseen näyttöön liittyvät merkittävät epävarmuudet. Erityisesti on perusteltua huomioida, että myyntilupatutkimuksen potilasjoukko ei edusta suomalaisilla ALS-potilailla yleisimmin esiintyviä SOD1-geenin variantteja, mikä heikentää tulosten yleistettävyyttä Suomen hoitokäytäntöön.

Suositus tuo selkeästi esiin sen, ettei toferseenin hoidollista lisäarvoa verrattuna nykyiseen hoitoon ole kyetty osoittamaan kliinisesti merkittävillä päätetapahtumilla, ja että lumelääkekontrolloitu seuranta-aika on ollut liian lyhyt luotettavien pitkän aikavälin johtopäätösten tekemiseksi. Haittatapahtumien suuri määrä sekä hoidon merkittävä kuormittavuus potilaalle ja terveydenhuoltojärjestelmälle on asianmukaisesti huomioitu.

Lisäksi suositus antaa päätöksenteolle selkeän ja läpinäkyvän perustan osoittamalla, että toferseeni ei ole nykyisellä hinnalla ja näytöllä kustannusvaikuttava Suomessa. Tämä tukee julkisten varojen vastuullista ja yhdenvertaista käyttöä sekä kansallisen palveluvalikoiman johdonmukaisuutta. Suositus on siten selkeä, johdonmukainen ja päätöksenteon kannalta erittäin hyödyllinen.

Suosituksessa on otettu huomioon suomalaisen tautimuodon erityispiirteet. Suosituksessa on konsultoitu klinikoita ja otettu huomioon myös pohjoismaiset suositukset.

Suositus on selkeä ja käyttää relevanttia tutkimustietoa. Painotus voisi olla vielä vahvemmin taloudellisissa seikoissa, joka vaikuttaa tämän lääkkeen kohdalla vahvimpana käyttöönottoa rajaavana tekijänä.

Kommenttien perusteella tehdyt muutokset

- Palkon lääkejaosto keskusteli saamistaan kommentteista, mutta toteaa, että Palkon suositus ei ole Käypä Hoito tai vastaava hoitosuositus, joten hoidon toteutuksen yksityiskohtia mm. oireenmukaisesta hoidosta ei liitetä Palkon suosituksiin.
- Suositustekstiin on täydennetty tietoja kommenttien perusteella terveysongelmasta ja mm. edaravonin myyntilupastatuksesta.
- Palkon suositus ei ole kannanotto siihen, miten yksittäistä potilasta tulisi tutkia, hoitaa tai kuntouttaa, vaan siitä päätetään potilaslain mukaisesti hyödyt ja haitat yksittäistapauksessa punniten.
- Palkon suosituksista on mahdollista pyytää uudelleen arviointia Palkon käsikirjan mukaisin periaattein.