

**SAMMANFATTNING AV TJÄNSTEUTBUDSRÅDETS REKOMMENDATION
ONASEMNOGEN ABEPARVOVEK (ZOLGENSMA) VID BEHANDLING AV SPINAL
MUSKELATROFI (SMA)**

Rekommendationen har godkänts vid Tjänsteutbudsrådets möte den 27 oktober 2021.

Enligt Tjänsteutbudsrådets rekommendation ingår onasemnogen abeparvovek (Zolgensma®) i det nationella tjänsteutbudet för behandling av spinal muskelatrofi (SMA) typ 1 (två kopior av SMN2-genen), förutsatt att den som säljer preparatet och köparen kommer överens om ett pris som är betydligt lägre än det offentliga grossistpriset med beaktande av att behandlingens effekt och säkerhet är förknippad med betydande ovisshet. Dessutom kan behandling med Zolgensma på gentestade yngre syskon till patienter med SMA1 inledas under den symtomfria fasen, om det enligt en klinisk bedömning är motiverat och det yngre syskonet har brist på genen SMN1 och två kopior av genen SMN2.

Genterapin onasemnogen abeparvovek (handelsnamn Zolgensma) är avsedd för behandling av patienter med spinal muskelatrofi (SMA) som har en biallelisk mutation i SMN1-genen och en klinisk diagnos på SMA typ 1 eller upp till tre kopior av SMN2-genen. Behandlingen ges som en intravenös engångsdos. Tidigare, år 2017, har läkemedlet nusinersen godkänts i Europa för behandling av SMA.

Forskningsbevisen för preparatets effekt och säkerhet grundar sig på mindre enarmade studier som gjorts utan jämförelsebehandlingar. Bevisen fokuserar på de svåraste formerna av SMA, dvs. patienter med två kopior av SMN2-genen. Det finns preliminär information om behandling av symtomfria SMA-patienter med 2–3 kopior av genen SMN2. Re-

sultaten visade på en förlängd livslängd och förbättrad motorisk funktionsförmåga hos patienter med SMA1 (två kopior av SMN2-genen) som behandlats med Zolgensma jämfört med understödande behandling under en kort uppföljningsperiod på 14 och 18 månader. Tills vidare finns det endast begränsat med information om behandlingens effekt på längre sikt, och det behövs information om huruvida den motoriska funktionsförmåga som patienterna återfår genom behandling med Zolgensma består livet ut.

Kostnaderna för behandling med Zolgensma är betydande, omkring 2 miljoner euro, och det är fråga om en engångskostnad. Jämförelsen mellan Zolgensma och nusinersen med avseende på kostnadseffekt är förknippad med stor ovisshet.

Betydande etiska frågor måste beaktas i fråga om både Zolgensma och nusinersen framför allt med anledning av ovissheten kring behandlingarnas effekt och konsekvenser på lång sikt.

Spinal muskelatrofi (SMA) är en sällsynt ärftlig neuromuskulär sjukdom, där nervcellerna i ryggmärgen bryts ned och inga impulser längre förmedlas till musklerna. Sjukdomen SMA delas in i flera undergrupper, som definieras utifrån antalet kopior av SMA2-genen, den kliniska bilden och åldern vid insjuknandet. SMA1 är en synnerligen svår sjukdom som leder till döden i tidig barndom. Prevalensen av SMA har uppskattats till cirka 9,4 fall per 100 000 barn som fötts levande. Uppskattningsvis 60 % av alla nya SMA-fall hör till typ 1.

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 [färdiga rekommendationer](#).

Sammanfattningarna på [finska](#) 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](#).