

Nieuwe geneesmiddelen bieden hoop voor SMA-patiënten

# Stilstand is vooruitgang

Jonge patiënten met SMA en hun ouders hebben de afgelopen jaren hoop gekregen. Voor deze voorheen ongeneeslijke spierziekte zijn diverse behandelingen op de markt gekomen of in ontwikkeling. Maar er zijn ook nog veel onzekerheden. Zowel over de effectiviteit als over de vergoeding. Directeur Marcel Timmen van Spierziekten Nederland probeert de hooggespannen verwachtingen wat te temperen. Tegelijk pleit hij voor versnelling van procedures om geneesmiddelen zo snel mogelijk beschikbaar te krijgen.

**Tekst** Jos Leijen

**Beeld** De Beeldredactie | Ed van Rijswijk

SMA (spinale musculaire atrofie) is een erfelijke spierziekte die wordt veroorzaakt door een defect gen. Daardoor ontbreekt een eiwit dat de motorische zenuwcellen in leven houdt. Hierdoor ontstaat uitval van de spieren en uiteindelijk verlamming. SMA kent vier varianten (1 tot en met 4), afhankelijk van de ernst en de leeftijd waarop de ziekte zich openbaart. Nederland telt naar schatting 600 tot 750 mensen met SMA. Jaarlijks worden gemiddeld vijftien baby's geboren met SMA type 1, de ernstige variant. Zonder behandeling worden baby's met SMA type 1 meestal niet ouder dan twee jaar. En tot voor kort bestond er geen behandeling. Daar kwam enkele jaren geleden verandering in met de komst van Spinraza. Er zijn nog meer geneesmiddelen onderweg, zoals Zolgensma en Risdiplam. Spinraza en Risdiplam prikkelen het SMN2-gen, een soort 'reservegen' dat een minder effectief eiwit aanmaakt. Spinraza wordt toegediend via rugprikken, Risdiplam via een drankje. Zolgensma is een gentherapie. De fabrikant claimt dat de behandeling met Zolgensma een gezond, werkend gen in de celkern brengt.

## Geweldig nieuws

"De komst van behandelingen is geweldig nieuws voor patiënten", zegt Marcel Timmen. "Onze vereniging is meer dan vijftig jaar geleden opgericht door de vader van een meisje met SMA. Zijn droom was dat er ooit een medicijn zou komen voor deze ongeneeslijke ziekte. Die medicijnen komen er nu. Zij zijn een *game changer* en bieden patiënten nieuw perspectief." De directeur van Spierziekten Nederland waarschuwt echter tegen overspannen verwachtingen. "Het zou prachtig zijn als we bij jongvolwassenen de achteruitgang kunnen stoppen. De zogeheten motoneuronen zijn vaak kapot en niet meer te repareren. Maar in dit geval is stilstand al een enorme vooruitgang. En ook een kleine

"Het zou prachtig zijn als we bij jongvolwassenen de achteruitgang kunnen stoppen. Stilstand is al een enorme vooruitgang. En een kleine vooruitgang kan een groot verschil maken. Bijvoorbeeld als een patiënt weer een vinger kan bewegen om een rolstoel te besturen"

vooruitgang kan een groot verschil maken. Bijvoorbeeld als een patiënt weer een vinger kan bewegen om een rolstoel te besturen."

## Hielprik

Als je er vroeg genoeg bij bent, is het zeer waarschijnlijk mogelijk om schade bij zeer jonge kinderen te voorkomen. Dan is het cruciaal om al direct na de geboorte vast te stellen of een baby SMA heeft. "Vaak komen we er te laat achter en zijn zenuwen al aangetast. Als de diagnose eerder gesteld wordt, kun je gelijk met de behandeling beginnen. Dat kan het verschil maken tussen min of meer gezond opgroeien of in een rolstoel belanden."

De Gezondheidsraad heeft geadviseerd om screening naar SMA toe te voegen aan de hielprik die baby's krijgen. Het RIVM gaf eind september echter aan dat dat pas vanaf oktober 2022 kan. "Veel te laat", vindt Timmen. "Dat moet sneller kunnen.



Marcel Timmen.

Elk jaar kun je bij tien tot vijftien baby's grote schade voorkomen. En ontzettend veel leed voorkomen bij jonge ouders."

### Kostbaar

Knelpunt bij de nieuwe behandelingen is dat vaak nog onduidelijk is hoe effectief ze precies zijn en bij wie. Dit komt doordat ze nog maar kort (of nog helemaal niet) op de markt zijn en er beperkte studies zijn gedaan. Het aantal patiënten is gering, waardoor grote klinische trials (zoals bij het onderzoek naar een vaccin voor covid-19) zijn uitgesloten. Daarnaast zijn de medicijnen erg kostbaar.

Fabrikant Biogen vroeg voor de onderhandelingen met toenmalig minister Bruins 83.300 euro per injectie. In het eerste jaar van de behandeling zijn zes injecties nodig (499.800 euro), de jaren daarna drie per jaar (249.900 euro). Hoeveel Biogen nu krijgt, is geheim. Zolgensma kost zelfs bijna 2 miljoen

euro. Als het medicijn zijn belofte waarmaakt, zou één behandeling voldoende moeten zijn. Risdiplam is nog in behandeling bij het Europees Geneesmiddelen Agentschap EMA, maar zal vermoedelijk rond 285.000 euro per patiënt per jaar gaan kosten. Timmen blijft liever weg van de discussie over de kosten van de geneesmiddelen. "Geneesmiddelen voor zeldzame spierziekten zijn duur. Wij gaan niet over de prijs en kunnen die ook niet beïnvloeden." Wat hem betreft ligt de focus in de discussie te vaak op de kosten per patiënt, terwijl door het kleine aantal patiënten de impact op het budget wel te overzien is.

### Best passende therapie

Spierziekten Nederland ziet het liefst dat alle drie de nieuwe behandelingen vergoed worden. Dan kunnen de behandelaren van het SMA Expertisecentrum in Utrecht samen met patiënten een keuze maken voor de

## "De nieuwe SMA-medicijnen zijn een *game changer* en bieden patiënten nieuw perspectief"

best passende therapie. Nu is er nog weinig te kiezen: alleen Spinraza wordt vergoed. De behandeling met Spinraza zit in het verzekerde pakket voor kinderen tot 9,5 jaar oud bij aanvang van de therapie. Voor oudere patiënten geldt voorwaardelijke vergoeding. Patiënten nemen dan gelijk deel aan een onderzoek dat de effectiviteit van Spinraza moet aantonen. De belangstelling hiervoor was groter dan het aantal beschikbare plaatsen. Loting bepaalde de volgorde waarin patiënten deel kunnen nemen.

### Lastige boordeling

De komende periode buigt de Wetenschappelijke Adviesraad (WAR) van het Zorginstituut zich over de vraag of Zolgensma vergoed moet worden. Het Zorginstituut werkt hierbij in Beneluxa-verband samen met zusterorganisaties in Ierland en België. "Het is bijzonder en mooi dat er geneesmiddelen voor SMA komen", zegt Annemieke van der Waal, plaatsvervangend secretaris van de WAR. "Er zitten wel een paar uitdagingen aan de beoordeling door de adviesraad." Een van die uitdagingen is dat Zolgensma een eenmalige behandeling is. Het is onduidelijk wat de gentherapie doet bij welke patiënt en vooral hoelang het effect blijft. Het maakt voor de beoordeling van de kosteneffectiviteit nogal wat uit of het effect na vijf jaar minder wordt of dat een patiënt voorgoed genezen is. Van der Waal wil niet vooruitlopen op het traject. "Het dossier is net binnen. We gaan ermee aan de slag." Zij begrijpt dat ouders en behandelaren zo snel mogelijk willen weten of Zolgensma vergoed wordt: "Ik wou dat het sneller kon. We hebben eerst moeten wachten op het dossier van de fabrikant. Nu kunnen we beoordelen. Maar wel zorgvuldig, volgens een procedure die haar waarde heeft bewezen en waarin alle partijen worden gehoord." Ze verwacht dat het Zorginstituut in het voorjaar advies uitbrengt aan de minister. ●