

Mia Laiho kok

Kirjallinen kysymys SMA-taudin lääkeshoidosta ja harvinaissairauksien vastasyntyneiden veriseulonnasta

Eduskunnan puhemiehelle

Spinaalinen lihasatrofia eli SMA on harvinainen perinnöllinen sairaus, joka aiheuttaa lihasten surkastumista ja johtaa hoitamattomana ennenaikaiseen kuolemaan. SMA-sairaus todetaan arviolta yhdellä 10 000 henkilöstä, ja Suomessa sitä sairastaa noin 125 ihmistä. Suomessa syntyy vuosittain noin 3–4 SMA:ta sairastavaa lasta, ja se on yleisin geneettinen imeväisikäisten kuolinsyy. Kuitenkaan Suomessa SMA-taudin sikiödiagnosointia ei tehdä, ja SMA-taudin lääkeshoito on muita Pohjoismaita heikommalla tasolla. SMA-tautiin on olemassa yksi hoitoa merkittävästi hidastuttava lääke, Nusinersen. Lääkettä ei kuitenkaan korvata edes kaikille epäinhimillistä tautia sairastaville lapsille, vaan SMA-sairauden geenivirheestä riippuen lääkeshoidon korvaus annetaan vain 1- ja 2-tyypin SMA:n diagnooseista.

SMA 1-tyyppi on taudin vaikein, vauvaiässä alkava muoto. Vakavat oireet, kuten lapsen velttous, liikkumattomuus, nielemisvaikeudet ja hento itku, ilmenevät ennen 6 kuukauden ikää. Tauti johtaa jo varhain hengitysvajeeseen ja viimeistään 2-vuotiaana väistämättömään kuolemaan, jonka välittömänä syynä usein on aspiraatiokeuhkokuume. Tyyppin 2 ja 3 tauti alkaa usein vasta kahden ikävuoden jälkeen.

SMA-tauti on perinnöllinen sairaus, joka periytyy lapselle peittyvästi. Tämä tarkoittaa sitä, että molemmat vanhemmat ovat terveitä kantajia ja heidän lapsillaan on 25 %:n riski saada kummaltakin tautia aiheuttava mutaatio ja olla sairas. Koska Suomessa ei tehdä sikiödiagnostiikkaa SMA-taudin osalta, tulee SMA-diagnoosi usein yllätyksenä koko perheelle.

SMA:n hoitoon on olemassa kolme lääkitysvaihtoehtoa: Nusinerseeni, Onasemnogeneeni-abeparvovekki ja Risdiplam. Näistä Nusinersen on ainut, joka tutkimustiedon mukaan joillain pysäyttää taudin etenemisen kokonaan ja jopa palauttaa lihasvoimia. Ennen oireiden alkamista tai hyvin alkuvaiheessa annettu hoito voi ehkäistä taudin oireet lähes kokonaan.

Palveluvalikoimaneuvosto Palko antoi Nusinerseeniä koskevan suosituksen maaliskuussa 2018. Suositus kuitenkin rajaa hoidon niin tarkkaan, että moni lääketä tarvitseva jää hoidon ulkopuolelle. Suosituksen mukaan hoito voidaan aloittaa vain, jos potilaan SMA-diagnoosi on tehty ennen kahden vuoden ikää, potilaan lääkärin toteamat oireet ovat alkaneet ennen 20 kuukauden ikää ja potilas on korkeintaan 17-vuotias eikä potilas ole pysyvän hengitystuen tarpeessa.

Kirjallinen kysymys KK 363/2021 vp

Palko päätti alkuvuodesta 2021 käynnistää aikaisemman päätöksen mukaisesti suositusten päivitystyön Nusinerseenille. Päivitystyön perusteella uudistettavien suositusten arvioidaan valmistuvan syksyyn 2021 mennessä. Palko on käynnistänyt myös uuden geeniterapiaan perustuvan SMA:n lääkehoidon (onasemnogeneinabeparvovekki) suosituksen laatimisen tammikuussa 2021.

Myös sosiaali- ja terveysministeriö julkaisi toukokuussa 2020 vastasyntyneiden seulontaa koskevan selvityksen, jossa pohditaan ratkaisuja vastasyntyneiden seulonnan kehittämiseksi Suomessa. Esimerkiksi SMA:n kohdalla varhainen hoitoon pääsy voi merkittävästi vaikuttaa potilaan ennusteeseen. Vastasyntyneiden seulontaohjelmassa havaittua sairautta voidaan hoitaa usein jo ennen oireiden alkua, mikä voi parantaa hoidon tehoa hyvinkin huomattavasti. Jos taas sairautta ei havaita ja aleta hoitaa ajoissa, potilas voi kärsiä peruuttamattomia vaurioita eikä optimaalista hoitotulosta voida enää saavuttaa. Varhaisen diagnosoinnin tärkeys korostuu erityisesti vakavien perinnöllisten sairauksien, kuten SMA:n kohdalla, mutta myös lääkehoidon ja lapsen hoidon suunnittelun kannalta.

Suomi, Tanska ja Kreikka ovat Euroopan ainoat maat, joissa SMA 3-typin potilaiden hoito on katsottu aiheettomaksi. Suomessa SMA 3 -lapsia on todella vähän, mutta hoidosta saatava hyöty olisi heidän toimintakykynsä, kehittymisensä ja tulevaisuutensa osalta sekä heille itselleen ja heidän perheilleen huomattavan tärkeää. Lasten osalta on kohtuutonta, etteivät he voi saada parasta mahdollista lääkehoitoa.

Suurin osa Euroopan maista korvaa Nusinersen -hoidon myös aikuispotilaille. Sairausten hoitoon tarkoitettu geeniterapia sai Euroopan lääkeviraston myyntiluvan toukokuussa 2020, ja Fimea julkaisi hoitoa koskevan arviointiraporttinsa lokakuussa 2020. Palveluvalikoimaneuvostossa hoitoa koskevan suosituksen käsittely on kuitenkin kesken, eikä tätä potilaille ja heidän omaisilleen toivoa tuovaa hoitoa ole vielä Suomessa julkisen terveydenhuollon maksamana saatavilla.

Hoitojen kustannuksia ja hyötyjä olisikin mielekkäämpää tarkastella potilaan elämän mittaisena kokonaisuutena, jossa huomioitaisiin myös yhteiskunnan kokonaiskustannukset ja parantuneen toimintakyvyn myötä saatavat hyödyt. Hoitojen kustannusten ja hyötyjen arviointi nykyistä laajemmasta perspektiivistä tukee myös potilaiden elämänlaadun parantamisen päämäärää. Geenijä muiden uusien lääkehoitojen kanssa yhteensopivia maksu- ja riskinjakomalleja on Suomessakin jo ansiokkaasti tutkittu, ja niiden käytön lisäämiseen tulisi suhtautua avoimesti.

Edellä olevan perusteella ja eduskunnan työjärjestyksen 27 §:ään viitaten esitän asianomaisen ministerin vastattavaksi seuraavan kysymyksen:

Miksi kaikki etenevää SMA-tautia sairastavat eivät saa parasta mahdollista lääkehoitoa Suomessa,

miten hallitus varmistaa, ettei Suomi jää muista länsimaista jälkeen uusien lääkehoitojen osalta,

aikooko hallitus päivittää vastasyntyneiltä otettavien seulontatautien listausta,

Kirjallinen kysymys KK 363/2021 vp

miten hallitus varmistuu, että listauksessa on huomioitu harvinaissairauksien kehittyneet hoitomuodot ja varhain aloitetun hoidon merkitys,

aikooko hallitus varata budjettiriihen yhteydessä rahoitusta vastasyntyneiden veriseulan laajentamiseen ja harvinaissairauksien hoidon parantamiseen ja

miten hallitus aikoo turvata sote-uudistuksessa harvinaissairauksien tutkimuksen ja hoidon?

Helsingissä 9.6.2021

Mia Laiho kok