

Taotlus **1302** „5q spinaalse lihaskatroofia ravikuur nusinerseeniga“

Meditsiinilise tõendus põhise hinnang

LISAANDMED

Haigekassa küsimused:

1. Palun selgitada lähemalt molekulaargeneetilist testimist. Taotluse ja Teie hinnangu andmetel vastündinute rutiinset SMA skriiningut ei teostata, seega kas Eestis tehakse SMA geeniteste vaid sümptomaatilistel patsientidel või teatud juhtudel (millistel?) ka presümptomaatilistel patsientidel?
2. Millistest vahenditest on geenitest rahastatud ja mis on testi maksumus?
3. Toote oma hinnangus välja, et taotlus nusinerseeni kasutamiseks on esitatud SMA hilise algusega vormi raviks lastel. Samas on taotleja kirjeldanud kõiki nusinerseeni põhiuuringuid, sh. ka uuringuid sümptomaatilistel patsientidel, kelle haigus algas imikueas (sümptomid enne 6-kuuseks saamist) ning presümptomaatilistel imikutel. Palume selgitada, miks on Teie hinnangul põhjendatud ravimi kasutamine just hilise algusega vormi raviks.

Eksperti vastus:

1. SMA presümptomaatilist diagnoosimist enne sümptomite avaldumist SMN1 geeni homotsügootse deletsiooni põhjal Eestis ei teostata ega plaanita, seega geenitesti teeme ainult sümptomaatilistel patsientidel. Prenataalne geenianalüüs on näidustus üksikjuhtudel, kui on perekondlik risk uue SMA-ga lapse sünniks.
2. Seni on hinnaks 193.52 EUR, mis on rahastatud HK poolt
3. Hilise algusega vormi korral (II tüüp) saame raviga kõige efektiivsema toime, kuna uuringutes kirjeldatakse selle grupi patsientide püsivat paranemist. Kliinilised uuringud põhjendavad ka I tüübi lastel ravi nusinerseeniga, et parandada motoorikat, hingamisfunktsioone ja elulemust.