



## Nusinersen til behandling av spinal muskeltrofi (SMA)

Kategori: Legemiddel

Sykdomsområde:

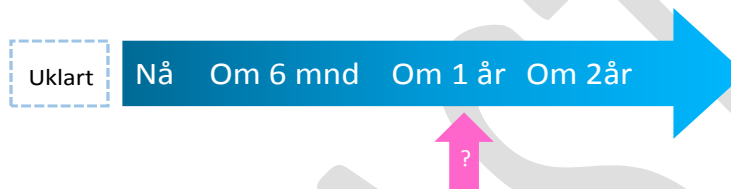
Generisk navn: Nusinersen

Produktnavn:

Produsent: Biogen (1)

### Status for bruk og godkjenning

Tidsperspektiv markedsføringstillatelse (MT) i Norge:



Legemidlet ble godkjent av FDA til bruk i USA i desember 2016. Det er foreløpig ikke godkjent for gjeldende indikasjon i Europa. For mer informasjon se [SPS \(1\)](#).

### Forventet finansieringsordning

Sykehus	<input checked="" type="checkbox"/>	
Blå resept	<input type="checkbox"/>	
Egenfinansiering	<input type="checkbox"/>	
Usikkert	<input type="checkbox"/>	

### Beskrivelse av den nye metoden

Nusinersen er et survival motornevron-2 (SMN-2)-rettet antisense oligonukleotid (ASO), indikert for behandling av spinal muskeltrofi (SMA) hos barn og voksne (2). Pasienter med SMA har nedsatt produksjon av SMN, en type proteiner som er viktige for vedlikehold av motornevroner; en type spesialiserte nerveceller som kontrollerer muskelbevegelser (3). Nusinersen virker ved å øke uttrykkningen av SMN-proteiner i motornevronene (2). Nusinersen administreres som intratekal injeksjon.

### Sykdomsbeskrivelse og pasientgrunnlag

Spinal muskeltrofi (SMA) er en arvelig, neurologisk sykdom som fører til muskelsvakhet i tverrstripet muskulatur. Den vanligste årsaken til SMA er en genforandring i genet SMN1, som gir mangel på et protein som er viktig for vedlikehold av motornevronceller og fører til at disse ødelegges (4). Disse cellene sender ut nervetråder til muskelcellene, og sykdommen fører derfor til at musklene blir gradvis slappere og til slutt helt lammet (5). I den vestlige delen av verden rammes omtrent 1 av 6000 nyfødte av sykdommen (4).

SMA kan deles inn i tre undergrupper (SMA I-III) ut fra den høyeste motoriske funksjon barnet har, som har noe ulike sykdomsforløp og alvorlighetsgrad (6).

- SMA I (Werdnig-Hoffmans syndrom) debuterer før seks måneders alder med dårlig muskelspenning og muskelsvakhet. Affiserte barn kan ikke holde oppe hodet eller sitte uten assistanse. Barn med denne varianten har problemer med å puste, og har svelgeproblemer som kan føre til kvalning. Gjennomsnittlig levealder for barn med SMA I er 12-18 måneder (4).
- SMA II rammer barn fra 6-12 måneder, og er karakterisert av muskelsvakhet. Barn med denne varianten kan sitte uten støtte, men kan trenge hjelp med å komme i sittende posisjon og kan ikke stå eller gå uten hjelpemidler (4). Affiserte barn kan få opp mot normal levetid (7).
- SMA III (Kugelberg-Welanders sykdom) er en mildere form av sykdommen utvikles fra 10 måneder og helt opp til voksen alder (4). Generelt vil muskelsvakheten være mer omfattende, jo tidligere i livet de første symptomene manifesterer seg. Rammende individer kan stå og gå uten hjelpemidler, men trapper kan være utfordrende. De kan ha behov for rullestol senere i livet (8).

Dårlig vektøkning, søvnforstyrrelser, lungebetennelse, skoliose og stive ledd er vanlige komplikasjoner ved alle former for SMA (4) (6).					
<b>Dagens tilbud</b>					
Det fins i dag ingen tilgjengelig behandling for SMA. Fokus legges på tilrettelegging av hverdagen, energiøkonomisering, sunt kosthold og hensiktsmessig aktivitetsprogram. Pustefunksjon, ernæring og forebygging av feilstillinger i rygg og andre ledd anses som hovedpunkter for optimal livskvalitet og reduksjon av komplikasjoner (4).					
<b>Status for dokumentasjon</b>					
<b>Norsk metodevurdering</b>					
Vi har ikke identifisert norske metodevurderinger. Vi har identifisert et relevant engelsk metodevarsel: NHS – <a href="#">Nusinersen for paediatric-onset spinal muscular atrophy – first line</a>					
<b>Registrerte og pågående studier</b>					
<b>Populasjon</b> (N =antall deltagere)	<b>Intervensjon</b>	<b>Kontrollgruppe</b>	<b>Hovedutfall</b>	<b>Studienummer*</b>	<b>Forventet ferdig</b>
Barn ≤ 7 måneder med SMA (N = estimert 111)	Nusinersen administrert intratekalt	Narrebehandling (lite nålestikk i korsryggen)	-Tid til død eller permanent ventilering  -Andel motoriske milepæl-responder	<a href="#">NCT02193074</a>	Juni 2017
Barn 2-12 år med SMA (N = estimert 117)	Nusinersen administrert intratekalt	Narrebehandling (lite nålestikk i korsryggen)	Endring fra baseline i Hammersmith functional motor scale etter 15 måneder	<a href="#">NCT02292537</a>	Juni 2017
Barn og voksne mellom 13 måneder og 21 år med SMA som tidligere har deltatt i kliniske studier av nusinersen (N = estimert 274)	Nusinersen administrert intratekalt	Ingen	Sikkerhet og tolerabilitet, målt ved insidens av bivirkninger	<a href="#">NCT02594124</a>	Februar 2020
*ClinicalTrials.gov Identifier <a href="http://www.clinicaltrials.gov">www.clinicaltrials.gov</a>					
<b>Hvilke aspekter er relevante for en metodevurdering</b>					
Klinisk effekt	<input checked="" type="checkbox"/>				
Sikkerhet/bivirkninger	<input checked="" type="checkbox"/>				
Kostnader/ressursbruk	<input checked="" type="checkbox"/>				
Kostnadseffektivitet	<input checked="" type="checkbox"/>				
Organisatoriske konsekvenser	<input type="checkbox"/>				
Etikk	<input type="checkbox"/>				
Juridiske konsekvenser	<input type="checkbox"/>				
Annet	<input type="checkbox"/>				
<b>Hva slags metodevurdering er aktuell</b>					
Hurtig metodevurdering	<input checked="" type="checkbox"/>				
Fullstendig metodevurdering	<input type="checkbox"/>				
<b>Hovedkilder til informasjon</b>					
Hovedkilder for metodevarselet er:					
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Specialist Pharmacy Service – <a href="#">Nusinersen</a> (oppdatert januar, 2017)</li> <li>2. U.S. Food &amp; Drug Administration – <a href="#">Spinraza label</a></li> <li>3. National Library of Medicine – Genetics Home Reference – <a href="#">SMN2 gene</a> (oppdatert februar, 2017)</li> <li>4. Frambu senter for sjeldne diagnoser – <a href="#">Spinal muskeltrofi</a> (oppdatert oktober, 2016)</li> <li>5. Store medisinske leksikon – <a href="#">Spinal muskeltrofi</a> (oppdatert juli, 2016)</li> <li>6. Helsenorge.no – <a href="#">Spinal muskeltrofi (SMA)</a> (oppdatert mai, 2014)</li> <li>7. Rehabiliteringscenter for Muskelsvind – <a href="#">Spinal muskeltrofi type 2 (SMA II)</a></li> <li>8. <a href="#">Skandinavisk referensprogram for spinal muskeltrofi 2005</a></li> </ol>					
Se under arkfanen <a href="#">mer om oss</a> for mer informasjon om prosess og prosedyre for metodevarslng.					
Første varsel	15.02.2017				
Siste oppdatering	12.02.2017				