

## **PERSBERICHT**

Baarn, 8 oktober 2021

### **Mijlpaal bereikt: eerste gentherapie voor een spierziekte beschikbaar**

**Een stagnerende ontwikkeling, verlammen van de spieren en, wanneer er niet of te laat behandeld wordt, overlijden nog vóór de peuterleeftijd. Elk jaar krijgen 15 à 20 gezinnen dit vooruitzicht wanneer bij hun baby de diagnose spinale musculaire atrofie (SMA) wordt gesteld. Vandaag besloot staatssecretaris Blokhuis van Volksgezondheid, Welzijn en Sport om de gentherapie Zolgensma per 1 november 2021 op te nemen in het basispakket.**

Spierziekten Nederland is enorm verheugd met dit besluit van de staatssecretaris. “Het is ongelooflijk bijzonder dat er nu voor het eerst een medicijn is dat de oorzaak van deze ernstige ziekte bij baby’s aanpakt en niet alleen de symptomen bestrijdt”, aldus directeur Marcel Timmen. “Als nu snel de hielprikscreening op SMA geregeld is, is de cirkel rond. Een baby kan dan al behandeld worden voordat de symptomen zich openbaren. Onnodige, onherstelbare schade is dan te voorkomen.”

#### **Iedere dag telt**

De spierziekte SMA is een ernstige, progressieve spierziekte die gepaard gaat met klachten van spierzwakte en problemen met de ademhaling. De helft van de kinderen met deze diagnose overlijdt voor het eerste levensjaar. Marcel Timmen: “Het leven staat op zijn kop als SMA wordt vastgesteld. Zolgensma biedt kinderen met SMA en hun ouders een heel nieuw levensperspectief. Voordat zo’n nieuwe therapie echter daadwerkelijk beschikbaar is, volgt een vaak langdurig onderzoeks- en toelatingstraject. Spierziekten Nederland was hier nauw bij betrokken en heeft er bij alle betrokken partijen op aangedrongen om snel tot afspraken te komen. Dat Zolgensma nu daadwerkelijk beschikbaar is, vinden wij fantastisch. Wij waarderen de inzet van alle partijen zeer.”

#### **Breed vergoed**

Zolgensma wordt vergoed voor vrijwel alle subtypen van de spierziekte. “Als patiëntenvereniging zijn wij heel blij dat de behandeling zo breed vergoed wordt”, aldus Timmen. “En nu SMA vanaf volgend jaar ook aan de hielprikscreening voor pasgeborenen wordt toegevoegd, kunnen we al die baby’s met SMA snel opsporen en meteen behandelen. Dan pas zien we de échte effecten van de behandeling, omdat er behandeld wordt voordat er symptomen zijn en er hopelijk dus nog geen zenuwschade is. Omdat er

nog weinig bekend is over de langetermijneffecten van Zolgensma vinden wij het belangrijk dat de kinderen langdurig worden gevolgd in het ziekenhuis.”

### **Gentherapie in de strijd tegen spierziekten**

Zolgensma is de eerste gentherapie voor het brede spectrum aan spierziekten. Voor de zeldzame spierziekten zijn nog maar zeer weinig werkzame medicijnen beschikbaar. Met gentherapie kan de oorzaak van de ziekte, namelijk de fout in het DNA, worden hersteld. Deze veelbelovende techniek kan voor een aantal spierziekten een oplossing bieden. Binnen nu en vijf jaar is de verwachting dat er ook voor andere spierziekten gentherapieën beschikbaar komen.

### **Over de behandeling**

Bij patiënten met SMA ontbreekt het zogenaamde SMN1-gen in het genetisch materiaal. Dit leidt tot een tekort aan een eiwit dat nodig is om de zenuwen in het ruggenmerg te laten werken. Zolgensma is een gentherapie die het ontbrekende SMN1-gen in de cellen van het lichaam brengt. Zolgensma wordt via een eenmalig infuus toegediend.

### **Over SMA**

SMA is een ziekte die vrijwel zonder uitzondering op de (vroeg) kinderleeftijd begint. De helft van deze kinderen overlijdt voor het eerste levensjaar. De andere helft van de kinderen heeft een langere levensverwachting, maar krijgt te maken met zeer ernstige beperkingen, zoals toenemende spierzwakte, frequent ziekenhuisbezoek, operaties aan de wervelkolom en afhankelijkheid van ademhalingsapparatuur.

### **Spierziekten Nederland**

Spierziekten Nederland is de patiëntenvereniging voor mensen met een spierziekte. Zij biedt patiënten betrouwbare voorlichting, ondersteuning en behartigt hun belangen.