

**Inspraaktekst namens de patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland  
Betreft: Zinl-APC vergadering 23 april 2021 inzake Onasemnogene abeparvovec  
(Zolgensma®) bij spinale musculaire atrofie (SMA)**

Geachte leden van de Adviescommissie Pakket,

Hartelijk dank dat u Spierziekten Nederland de gelegenheid biedt om in deze vergadering in te spreken. Vandaag is een bijzondere dag: voor spierziekten is Zolgensma namelijk de eerste gentherapie. En binnen nu en 5 jaar komen er meer gentherapieën aan, zoals voor Duchenne, Limb-girdle spierdystrofie en de ziekte van Pompe. Deze mijlpaal markeert het begin van een nieuwe fase voor spierziektepatiënten. Voor onze zeldzame ziekten zijn immers nog maar zeer weinig werkzame medicijnen beschikbaar. Een nieuw medicijn biedt onze mensen een heel ander levensperspectief. Nú in het bijzonder voor de behandeling van Spinale Musculaire Atrofie, ofwel SMA.

De spierziekte SMA is een ernstige, progressieve spierziekte die gepaard gaat met ernstige klachten zoals spierzwakte en problemen met de ademhaling, wat kan leiden tot verlamming of zelfs overlijden. SMA is een ziekte die vrijwel zonder uitzondering op de (vroeg) kinderleeftijd begint. De helft van deze kinderen heeft SMA type 1 en wordt zonder behandeling gemiddeld 6-8 maanden oud. De andere helft van de kinderen heeft een langere levensverwachting, maar krijgt te maken met zeer ernstige beperkingen zoals toenemende spierzwakte, frequent ziekenhuisbezoek, mogelijke operaties aan de wervelkolom en wordt afhankelijk van ademhalingsapparatuur. Een diagnose SMA heeft hiermee natuurlijk impact op het hele gezinsleven. Als geen ander weten de patiënten en ouders van kinderen met SMA die vandaag bij deze bijeenkomst aanwezig zijn *hoe* je leven op zijn kop staat als je (kind) de diagnose SMA krijgt. En hoeveel uitzicht op een beter leven de komst van de gentherapie Zolgensma biedt: het geeft hoop.

Voor de meeste aanwezige patiënten hier komt Zolgensma te laat. Wij spreken vandaag dan ook vooral voor de baby's met SMA die nog geboren gaan worden en die via de hiepriek opgespoord gaan worden. Als Zolgensma haar belofte waarmaakt, zal het voor deze kinderen en hun toekomstige ouders het verschil gaan maken. Het zal u dan ook niet verbazen dat wij uitzien naar een snelle beschikbaarheid en vergoeding van Zolgensma voor alle kinderen voor wie het effectief en veilig kan worden ingezet.

Daarmee kom ik terug bij het advies. Wij delen de algemene conclusies van de rapporten en zijn blij dat de Wetenschappelijke Adviesraad – mede op ons aangeven – tot de conclusie is gekomen dat er op basis van de data geen onderscheid te maken is tussen presymptomatische patiënten met 2 of 3 SMN2-kopieën.

Er zijn twee zaken waar ik bij u extra aandacht voor wil vragen.

Allereerst willen we benadrukken dat een gedegen, gestandaardiseerde follow-up van alle patiënten die behandeld zijn met Zolgensma noodzakelijk is. Meer inzicht in de behandelresultaten op de lange termijn en in de bijwerkingen is nodig zodat ouders en behandelend arts ook in de verdere toekomst de juiste behandelkeuzes voor het kind kunnen maken.

Ons tweede punt van zorg is de aansluiting van deze nieuwe behandeling op de hieprikscreening. SMA zal worden toegevoegd aan deze screening, maar dat zal pas op zijn vroegst eind 2022 ingevoerd zijn. Zodra de ziekte SMA zich openbaart, zijn er meestal al ernstige klachten; baby's hebben daardoor onherstelbare schade opgelopen. Een vroegge behandeling – bij voorkeur voordat er symptomen zijn – is dus ontzettend belangrijk om onnodige schade te beperken. Spierziekten Nederland vindt het absoluut noodzakelijk dat de screening op SMA sneller start. Met een vroegtijdige behandeling in het vooruitzicht is het onverteerbaar dat er baby's geboren worden die onnodige schade oplopen omdat ze te laat een diagnose krijgen. Er is geen tijd te verliezen.

Wij hopen dat de hielprik voor SMA versneld ingevoerd zal worden en we willen u dringend verzoeken dit in uw advies mee te nemen.

Deze oproep geldt nú voor de hieprikscreening op SMA, maar ook voor de toekomst is een betere afstemming tussen nieuwe behandelingen en de hieprikscreening van groot belang. Een laatste punt van zorg. Bij de hieprikscreening worden ook kinderen met 4 of meer SMN2-kopieën gevonden. Zij vallen buiten de indicatiecriteria van de huidige EMA-registratie voor Zolgensma en kunnen dus niet behandeld worden. We vinden het belangrijk dat er ook voor deze groep een oplossing komt.

Geachte leden van de commissie,

Gentherapieën zijn de beloftevolle behandelingen van de toekomst, omdat zij de oorzaak van de ziekte aanpakken in plaats van de symptomen te bestrijden. De studies naar Zolgensma tot op heden laten zien wat de therapie voor symptomatische patiënten betekent. Bij deze patiënten hebben de eerste symptomen zich al geopenbaard en was de eerste onomkeerbare schade al geleden. Het échte effect gaan we straks zien als Zolgensma wordt ingezet bij presymptomatische kinderen die worden gevonden bij de hieprikscreening.

We realiseren ons dat de kosten van deze gentherapie hoog zijn. We roepen daarom alle betrokken partijen op om te komen tot realistische afspraken om deze nieuwe behandeling voor onze kinderen zo snel mogelijk beschikbaar te maken. Een gentherapie biedt de nieuwe generatie spierziektepatiënten een nieuw levensperspectief.

Ik dank u voor uw aandacht.