

Veelgestelde vragen over Zolgensma

Wat is Zolgensma?

Zolgensma is een vorm van gentherapie voor de behandeling van Spinale Spieratrofie (SMA) die door een eenmalig infuus wordt toegediend. De behandeling vergt een gedegen voorbereiding en nazorg om de kans op ernstige bijwerkingen te verkleinen. De behandeling is eenmalig en kan niet ongedaan worden gemaakt.

Patiënten met de zeldzame spierziekte SMA hebben een erfelijke afwijking in het genetisch materiaal. Bij hen ontbreekt het zogenaamde SMN1-gen, wat leidt tot een tekort aan het SMN-eiwit. Dit eiwit is voor de functie van zenuwen die het ruggenmerg met de spieren verbinden essentieel. Zolgensma brengt het SMN1-gen dat ontbreekt terug in de cellen van het lichaam.

Wat zijn de resultaten van behandeling met Zolgensma tot nu toe?

De eerste resultaten die openbaar zijn sinds november 2017 komen van een kleine groep van 12 kinderen met SMA type 1, voor het grootste deel jonger dan 6 maanden. De behandelde kinderen bleven na behandeling (anders dan verwacht) in leven en leerden bijna altijd zitten. Dit betekent dat de behandeling kinderen een deel van hun motorische ontwikkeling kan teruggeven, en dat vroege behandeling essentieel is voor een optimaal resultaat.

De voorwaardelijke EMA-goedkeuring is gegeven op basis van afgeronde studies. Bij elkaar betreft dit ongeveer 100 kinderen.

Sinds 2014 zijn wereldwijd inmiddels meer dan 1.000 kinderen met Zolgensma behandeld. Er zijn nog geen gegevens over de resultaten van de behandeling in deze grotere groep bekend.

Er is voor kinderen ouder dan 6 maanden tot de leeftijd van 2 jaar nog geen wetenschappelijk bewijs van de effectiviteit van Zolgensma en over de risico's van behandeling op de langere termijn is evenmin veel bekend.

Is Zolgensma een goedgekeurd geneesmiddel?

Zolgensma heeft een voorwaardelijke goedkeuring gekregen van het Europees medicijnagentschap EMA.

Een voorwaardelijke goedkeuring voor het in de handel brengen van een geneesmiddel is een jaar geldig en kan jaarlijks worden verlengd.

In Amerika is het geneesmiddel sinds juli 2018 op de markt.

Waarom is het dan (nog) niet beschikbaar in Nederland?

In Nederland moet na markttoelating een besluit worden genomen over de vergoeding van het middel. Pas dan kan het middel aan patiënten worden aangeboden. Op dit moment wordt Zolgensma door middel van een gezamenlijke HTA-beoordeling (Health Technology Assessment) via het BeNeLuxAI initiatief beoordeeld. Het geneesmiddel zit in Nederland vanwege de hoge kosten in de zogenaamde 'pakketsluit'. Dat betekent dat het Zorginstituut Nederland (ZIN) opdracht heeft om de kosteneffectiviteit van het (gebruik van het) middel te toetsen. Er volgen na het uitbrengen van het advies door ZIN prijsonderhandelingen met de Minister van VWS met als doel de zorgkosten beheersbaar te houden.

In maart/april 2021 wordt een [advies](#) van het Zorginstituut verwacht. Daarna starten naar verwachting de prijsonderhandelingen. In het algemeen hebben patiënten geen toegang tot een geneesmiddel zolang het in de pakketsluit zit.

In de tussentijd is er nu dus een Early Access Programma voor Zolgensma?

Ja, de Nederlandse overheid laat het over aan fabrikanten om hun geneesmiddel beschikbaar te stellen aan patiënten in de periode dat het geneesmiddel in de pakketsluit zit.

De fabrikant heeft recent met het UMC Utrecht afspraken kunnen maken over een Early Access Programma voor Zolgensma. Dit betekent dat het SMA Expertisecentrum al *per direct* kan starten met de behandeling van baby's met de ernstige spierziekte SMA, nog voordat de minister een besluit heeft genomen over een vergoedingsregeling. Baby's met SMA komen hiervoor in aanmerking als zij voldoen aan de volgende criteria zoals gehanteerd in de START en SPRINT-studies:

- a) Baby's bij wie de diagnose SMA vóór het ontstaan van symptomen is gesteld, of
- b) Baby's met SMA type 1 tot de leeftijd van ongeveer 6 maanden in een fase van de ziekte waarbij intensieve behandeling een goed effect kan hebben (d.w.z.: korte ziekteperiode en in een goede conditie)
- c) Een maximaal gewicht van 13.5 kg.

Is er op dit moment een ander geneesmiddel beschikbaar?

Sinds mei 2017 is er voor kinderen met SMA type 1 behandeling mogelijk met het geneesmiddel Nusinersen (Spinraza). Het wordt toegediend met een ruggenprik, die elke 4 maanden herhaald wordt. Door deze behandeling neemt de kans op overlijden of het permanent afhankelijk worden van een beademingsapparaat voor patiëntjes met SMA type 1 in het eerste levensjaar af. Kinderen gaan zich vaak ook motorisch verder ontwikkelen; een minderheid leert zitten.

Is al duidelijk welke behandeling beter is: Zolgensma of Spinraza?

Dit is nog niet duidelijk omdat vergelijkend onderzoek ontbreekt. Het is dus te vroeg om nu al conclusies te trekken. Er is bovendien weinig bekend over de resultaten en de bijwerkingen op de lange termijn van beide middelen. De keuze van het geneesmiddel is van minder groot belang dan het moment waarop je start met behandelen. Hiervoor geldt: hoe vroeger, hoe beter.

Vanaf het moment dat er voor beide middelen een vergoedingsregeling is zal per individuele patiënt moeten worden bekeken welke behandeling de voorkeur heeft.

Wie bepaalt of een baby in aanmerking komt voor dit Early Access Programma?

Het SMA behandelteam van het UMC Utrecht brengt bij ieder kind de ernst van de symptomen in kaart. Op basis hiervan wordt met ouders besproken of behandeling verbetering kan geven of niet. SMA type 1 is een zeer ernstige en snel verlopende ziekte. Helaas komen er door een late diagnose nog steeds kinderen te laat voor behandeling. Opname van SMA in de hielprik kan dit voorkomen.

Kinderen in een te slechte conditie worden niet behandeld. Als het kind in goede conditie is, bespreekt het behandelteam met de ouders de voor- en nadelen van de twee mogelijke behandelingen.

Het UMC Utrecht kan binnen het EAP alleen baby's behandelen met karakteristieken zoals beschreven in de gepubliceerde studie START & SPR1NT-studies. Dat is de afspraak die gemaakt is met de fabrikant.

Een keuze voor een behandeling is dan altijd een gezamenlijke beslissing van het SMA team en de ouders.

Zijn er risico's aan de behandeling met Zolgensma en Spinraza?

Zolgensma wordt gegeven door middel van een eenmalig infuus, en vergt een gedegen voorbereiding en nazorg om ernstige bijwerkingen te voorkomen, in het bijzonder ernstige verstoring van de leverfunctie. De behandelde groep patiënten waar wetenschappelijke resultaten van bekend zijn is nog klein en over de mogelijkheid van bijwerkingen op de lange termijn is nog weinig bekend.

Spinraza wordt gegeven door middel van een ruggenprik en moet drie keer per jaar worden herhaald. Bijwerkingen van Spinraza lijken vooralsnog vooral gekoppeld aan de toediening, zoals voorbijgaande hoofd- en rugpijn na de injectie.

Kunnen behandelingen worden gecombineerd, zoals Spinraza met Zolgensma?

In Amerika zijn er kinderen die met beide middelen werden behandeld. Of gecombineerde behandeling zinvol en veilig is, is niet bekend. Een consensus statement van Europese experts stelt dat er - zolang dit bewijs ontbreekt, - moet worden afgezien van gecombineerde behandeling.