



SMA DANKZIJ DUURSTE MEDICIJNEN TER WERELD KLEINE VERBETERINGEN MAAR OOK SPECTACULAIRE RESULTATEN



Lichtpuntjes in zware tijden

Alleen al door de prijs behoren ze tot de meest besproken medicijnen ter wereld. Maar hoe gaat het eigenlijk met de patiënten die in Nederland worden behandeld met 's werelds duurste medicatie tegen de zeldzame spierziekte spinale musculaire atrofie (SMA)? „De voorlopige resultaten van Zolgensma (eenmalig 1,9 miljoen euro) en Spinraza en Risdiplam (250.000 euro per persoon per jaar) zijn positief.

door Arianne Mantel

SMA-expert Ludo van der Pol opent het gesprek met wat optimistische cijfers: „Bij 80 procent is sprake van verbetering en zo'n tien procent gaat niet achteruit”, aldus de neuroloog van het UMC Utrecht.

De kracht van de nieuwe gen- en RNA-therapieën illustreert Van der Pol graag met het voorbeeld van de broers Ruben en Gideon. „De opa van de broertjes vond zo'n vijf jaar geleden dat peuter Ruben wel heel veel struikelde. De diagnose SMA werd gesteld, net rond

de tijd dat Spinraza beschikbaar kwam. Zonder behandeling zou Ruben tussen zijn zesde en tiende jaar in een rolstoel zijn beland. Maar door de behandeling heeft hij nu alle zwemdiploma's en zit hij op voetbal. Je ziet zijn spierzwakte nog wel als hij rent, maar het

loopvermogen is er nog.” Vlak nadat Ruben de diagnose kreeg, werd broertje Gideon geboren. Een test wees uit dat ook hij SMA zou krijgen. „Gideon behandelden we voor de start van de symptomen en hij beweegt nu helemaal normaal. Vroegbehandeling is voor kinderen met SMA dus van levensbelang, zeker omdat er een heel ernstige variant is waarbij kinderen voor de eerste verjaardag overlijden. Vandaar dat we zo verschrikkelijk blij zijn dat sinds juni bij pasgeboren baby's bij de hielpruk ook op SMA wordt gescreend.”

In Nederland zijn naar schatting 450 tot 500 patiënten met de zeldzame erfelijke spierziekte SMA. Hoe jonger iemand is als de

symptomen verschijnen, hoe ernstiger de ziekte verloopt. De spieren worden steeds zwakker, tot verlamming optreedt. SMA was tot voor kort een onbehandelbare, en voor sommigen doodelijke ziekte. Inmiddels worden via het UMC Utrecht 350 patiënten behandeld met de nieuwe generatie veelbesproken medicijnen. Van der Pol vertelt dat zo'n vijftig oudere volwassenen hebben afgezien van behandeling en dat een gelijk aantal helaas niet in aanmerking komt. „Dus hebben we nu 350 patiënten in be-

handeling. De bulk krijgt Spinraza, dat sinds 2018 wordt vergoed, via enkele ruggenprikken per jaar. We behandelen 120 kinderen. Tien heel jonge kindjes zijn behandeld met de eenmalige genterapie Zolgensma, het merendeel met Spinraza en een klein aantal slijkt dagelijks het drankje Risdiplam, een middel dat in ons land nog niet vergoed wordt. Er moet nog onderhandeld worden over de prijs. Maar omdat er voor sommige patiënten geen alternatief geneesmiddel is, mocht het aan deze schrijvende gevallen gegeven worden.”

Rolstoel

De 34-jarige Rivka Smit – al sinds haar tweede jaar aan een rolstoel gekluisterd – is zo'n SMA-patiënte die sinds een jaar dagelijks Risdiplam slijkt. In haar zonnige huis in Katwijk aan Zee

wordt ze door twaalf mensen 24 uur per dag verzorgd. Ze werkt 32 uur per week bij het Beatrix Spierfonds. Rivka kwam door de ernstige vergroeiing van haar ruggenwervel niet in aan-

merking voor de ruggenprikken met Spinraza en kreeg het aanbod voor Risdiplam. „Aanvankelijk was ik heel sceptisch. Hoe kan een drankje van 6,5 miljard per dag mijn leven ver-

anderen? Maar na tien maanden heb ik een test gedaan en nu blijkt dat mijn longkracht enorm vooruit is gegaan! Ik heb een 30% betere uitademing en een 50% betere inademing. Dat is su-

perfijn, want longproblemen zijn voor SMA-patiënten vaak letterlijk de grote killer. Mijn nekspieren zijn ook sterker geworden. Ik leun veel minder tegen de neksteun. Ik denk ook dat het eten beter gaat. Een jaar geleden werd mijn tong al moe van twee plakjes komkommer kauen; ik kan nu langer achter elkaar iets eten. Onlangs was ik in het ziekenhuis en daar zeiden artsen en verpleegkundigen dat ik ook veel krachtiger spreek.”

Ander toekomstbeeld
Rivka zegt dankbaar te zijn dat ze het dure geneesmiddel mag proberen. „Ik had me er al bij neergelegd dat mijn spierziekte alleen maar zou verergeren. Op-

Rivka Smit is dankbaar dat ze het dure SMA-geneesmiddel mag gebruiken. „Ik had me er al bij neergelegd dat mijn spierziekte alleen maar zou verergeren. Opeens is er een ander toekomstbeeld.”
FOTO ERAN OPPENHEIMER



Tamara Mulder met haar zusje Debbie. Ze hoopt dat ze het effect van ruggenprikken met Spinraza gaat merken.
FOTO AMAURY MILLER

'Ik kan langer achter elkaar iets eten'

Rivka Smit is dankbaar dat ze het dure SMA-geneesmiddel mag gebruiken. „Ik had me er al bij neergelegd dat mijn spierziekte alleen maar zou verergeren. Opeens is er een ander toekomstbeeld.”
FOTO ERAN OPPENHEIMER



'Ik vind dat er wel wat meer compassie mag komen voor deze patiënten'

Er ligt volgens neuroloog Ludo van der Pol te veel nadruk op de kosten van dure geneesmiddelen voor zeldzame ziekten. „Er is een last van mijn schouders gevallen sinds Zolgensma en Spinraza worden vergoed. Ouders zaten met een enorm schuldgevoel bij mij in de spreekkamer, de hele wereld had het over de 1,9 miljoen euro die Zolgensma kost. Ik vind dat er wel wat meer compassie mag komen voor deze patiënten.”

Van der Pol heeft gemengde gevoelens over die prijzen. „Allereerst kun je denken: als iemand SMA krijgt, zal hij de rest van zijn leven het zorgstelsel veel geld kosten. Als je met een eenmalige genterapie als Zolgensma kunt bewerkstelligen dat iemand geneest, is 1,9 miljoen euro misschien zelfs wel een besparing. Aan de andere kant denk ik: waarom zijn die bedragen zo hoog? Farmaceuten zeggen 'ontwikkelkosten' in de prijs mee te nemen, maar echt transparantie daarover krijgen we niet.”

Dan heb je nog dat Nederland – in tegenstelling tot de meeste andere Europese landen – bij heel dure medicijnen eerst de kosteneffectiviteit van een medicijn gaat vaststellen om te kijken of het vergoed wordt. Behandeling is pas mogelijk na die analyse en prijsonderhandelingen. „Dat is begrijpelijk en ratioeneel.”

Maar het moment waarop de behandeling start, bepaalt de mate van effect. Behandeling kan dus ook te laat komen. Onlangs is de 3-jarige Nederlandse Jayme, die SMA had, overleden. Zijn ouders weken uit naar Hongarije na een fundraising, omdat Zolgensma daar tegen betaling werd toegediend. „Als een middel er is en toegelaten is op de Europese markt zoals Risdiplam nu, moeten we als één Europa gaan onderhandelen met de farmaceut en niet als land apart. RNA-therapieën kunnen waarschijnlijk ook door ziekenhuisapotheken voor een fractie van de prijs worden gemaakt.”



Neuroloog Ludo van der Pol: „Als één Europa gaan onderhandelen.”

laatst wel een longfunctie-test gedaan en mijn uitademingscapaciteit is verbeterd. Maar dat kan ook komen omdat ik geopereerd ben aan mijn rug.”

Bij de jongere kinderen met SMA is eerder sprake van – soms spectaculaire – effecten, vertelt Van der Pol. „Hoewel we nog niet weten wat de effecten op langere termijn zijn, zien we duidelijk dat vroeg ingrijpen het leven drastisch kan beïnvloeden. Patiënten als Rivka en Myrthe komen helaas niet meer uit de rolstoel, maar zien wel verbetering in de kwaliteit van leven. Vooral bij jongere patiënten zie je nieuwe motorische mijlpalen: van gesteund zitten naar zelfstandig zitten; sommigen leren staan en soms zelfs lopen. Het is fantastisch dat we deze groep perspectief kunnen bieden; dat geeft hoop voor de jaren die nog komen.”

Bij de tweelingzussen Myrthe en Marinka Kamphuis hebben de SMA-medicijnen nog niet voor spectaculaire resultaten gezorgd. „We hopen dat het de achteruitgang doet stoppen.”
FOTO HIELCO KUIPERS

