

SMA-NOR

Prosjektnavn: SMA-NOR

Beskrivelse av prosjektet

Målet med prosjektet er å vurdere effekten av Nusinersen (spinraza) på i) motorisk ii) respiratorisk funksjon samt livskvalitet, og ernæringsstatus hos norske barn (0-18 år) med Spinal Muskel Atrofi (SMA) som får behandling med Nusinersen.

SMA er en genetisk,nevromuskulær sykdom forårsaket av lave nivåer av «Survival Motor Neuron» (SMN) protein i ryggmargens nervecelle. SMA gir økende muskelsvakhet og lammelser over tid og er forbundet med forkortet livsengde. Nusinersen er et legemiddel (antisense oligonukleotid) som gis i spinal væske som påvirker avlesningen av SMN 2 genet og stimulere produksjon av SMN proteinet

Flere forskningspørsmål er aktuelle:

Har behandling en positiv effekt på i) motorisk funksjon ii) respiratorisk funksjon iii) livskvalitet v) ernæringsstatus iv) og hos hvilke undergrupper

Bakgrunnen for prosjektet

I 2017 ble nusinersen godkjent for behandling av SMA i Europe. Nusinersen er den første sykdom modifierende behandling for SMA og regnes med som en form for genterapi. Det mangler data om både langvarig effekt og eventuelle bivirkninger ved bruk av Nusinersen. På bakgrunn av dette regnes det som genterapi og på bakgrunn av høy økonomisk kostnad har Beslutnings Forum Norge, bestemt at effekten av behandling skal kartlegges og vurderes av en nasjonal interesse gruppe.

Ved kort tids oppfølging har man sett at medisin har en positiv effekt, særlig på pasienter som starter behandling tidlig. Vi har sett tendens til at pasienter utvikler mindre men også nye kliniske utfordringer, og det er viktig å kunne forutse hva de trenger av oppfølging og behandling.

Videre, har det nå kommet to andre medikamenter som er godkjent av European Medical Agency for behandling av SMA. Det er derfor viktig at man samler inn og vurderer data om effekt av alle disse nye medikamenter på en systematisk måte.

Målsetningen

Systematisk klinisk vurdering av pasienter med SMA som får behandling med Nusinersen ved bruk av internasjonale godkjente og anbefalte scoring systemer av både motorisk og respiratorisk funksjon.

Systematisk, prospektiv innsamling av data til et forskningsregister om i) motorisk funksjon ii) respiratorisk funksjon iii) ernærings status

Metode for å innhente data

Alle pasienter som får behandling i Norge kommer til en tverrfaglig vurdering en gang per år ved Barneavdeling OUS-Rikshospitalet.

Dette gir en unik mulighet for innsamling av prospektiv data nevnt over.

Prosjektansvarlig

Sean Wallace	Overlege, PhD	barneavdeling OUS-Rikshospitalet
Magnhild Rasmussen	Overlege, PhD	barneavdeling OUS-Rikshospitalet

Prosjektmedarbeidere

Marianne Nordstrøm,	PhD	Klinisk ernæringsfysiolog, OUS og Frambu Senter
Anette Ramm-Pedersen	Overlege, PhD	barneavdeling OUS-Rikshospitalet
Merete Wiik	MD	barneavdeling OUS-Ullevål

Når er prosjektet beregnet å være ferdigstilt: 2023

Resultat:

Prospektiv data om effekt av nusinersen behandling og systematisk oppfølging av pasienter med Spinal Muskel Atrofi

Konklusjon:

Data og informasjon fra studien vil gi mulighet for anbefaling rundt både behandling og oppfølging framover. Dette vil være essensielt mtp

- i) hvilke type sykdom modifierende behandling vi vil anbefaler framover
- ii) hva slags og hvor mye oppfølging pasienter som får en sykdoms modifierende behandling trenger framover