Neue (teure) Therapien – Leben um jeden Preis!?

Reinhold Kerbl

Abtlg. für Kinder und Jugendliche
LKH Hochsteiermark/Leoben

„Miteinander bewegt“
2. Pädiatrischer Palliativ- und Hospizkongress in Österreich

Salzburg, 13.-14.6.2019

Einige Beispiele

FACHINFORMATION

Shire

Elaprase® 2 mg/ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung. Dies ermöglicht eine schnelle Identifizierung neuer Erkenntnisse über die Sicherheit. Angehörige von Gesundheitsberufen sind aufgefordert, jeden Verdachtsfall einer Nebenwirkung zu melden. Hinweise zur Meldung von Nebenwirkungen, siehe Abschnitt 4.8.

1. BEZEICHNUNG DES ARZNEIMITTELS

Elaprase® 2 mg/ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung

2. QUALITATIVE UND QUANTITATIVE ZUSAMMENSETZUNG

Jede Durchstechflasche enthält 6 mg Idursulfase. Jeder ml enthält 2 mg Idursulfase*.

Sonstiger Bestandteil mit bekannter Wirkung

Jede Durchstechflasche enthält 0,482 mmol

Besondere Patientengruppen

Ältere Patienten

Es gibt keine klinischen Erfahrungen mit Patienten über 65 Jahren.

Patienten mit eingeschränkter Nieren- oder Leberfunktion

Es gibt keine klinischen Erfahrungen mit Patienten mit Nieren- oder Leberinsuffizienz (siehe Abschnitt 5.2).

Kinder und Jugendliche

Die Dosis für Kinder und Jugendliche beträgt wie für Erwachsene 0,5 mg/kg Körpergewicht wöchentlich.

Art der Anwendung

Hinweise zur Verdünnung des Arzneimittels vor der Anwendung, siehe Abschnitt 6.6.

4.3 Gegenanzeigen

Schwere oder lebensbedrohliche Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen

Jahren nach Beginn der Therapie anaphylaktoide/anaphylaktische Reaktionen, die lebensbedrohlich sein können, beobachtet worden. Spät auftretende Symptome und Anzeichen von anaphylaktoiden/anaphylaktischen Reaktionen sind bis zu 24 Stunden nach der ersten Reaktion beobachtet worden. Wenn eine anaphylaktoide/anaphylaktische Reaktion auftritt, muss die Infusion unverzüglich ausgesetzt und eine geeignete Behandlung und Beobachtung eingeleitet werden. Die gegenwärtigen Standards für die Notfallbehandlung sind einzuhalten. Bei Patienten mit schwerwiegenden oder refraktären anaphylaktoiden/anaphylaktischen Reaktionen kann eine längere klinische Überwachung erforderlich sein. Patienten, bei denen anaphylaktoide/anaphylaktische Reaktionen aufgetreten sind, sind bei einer erneuten Anwendung von Idursulfase mit Vorsicht zu behandeln. Während der Infusionen müssen entsprechend geschultes Fachpersonal sowie Aus

Soll …

… der **Patient** zur Ampulle kommen

oder

… die **Ampulle** zum Patienten ?

ZENTRALE STEUERUNG

und

DEZENTRALE VERSORGUNG !

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Spinale Muskelatrophie – neue Hoffnung und das Dilemma der Finanzierung

Originalpublikation

Finkel RS, Mercuri E et al, ENDEAR Study Group (2017) Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. N Engl J Med 377(18):1723–1732

Mendell JR, Al-Zaidy S et al (2017) Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. N Engl J Med 377(18):1713–1722

van der Ploeg AT (2017) The Dilemma of Two Innovative Therapies for Spinal Muscular Atrophy. N Engl J Med 377(18):1786–1787. https://doi.org/10.1056/NEJMe1712106

Hintergrund

Die spinale Muskelatrophie Typ 1 (SMA1) galt bisher als letal, wobei der Tod bisher fast immer noch vor Ende des zweiten Lebensjahres eintrat. Die Prävalenz der Erkrankung liegt bei etwa 1:10.000. Die Erkrankung wird autosomal rezessiv und monogen (nur 1 Gen auf Chromosom 5 ist betroffen) vererbt. Der „Genfehler" bedingt eine verminderte Synthese des Survival Motor Neuron (SMN) Proteins, was zur Degeneration motorischer Neurone und in weiterer Folge zum Muskelversagen führt. Klinisch manifestiert sich die Erkrankung durch fehlende motorische Entwicklung schon im frühen Säuglingsalter, Ateminsuffizienz und letztlich Tod durch allgemeine Muskelschwäche.

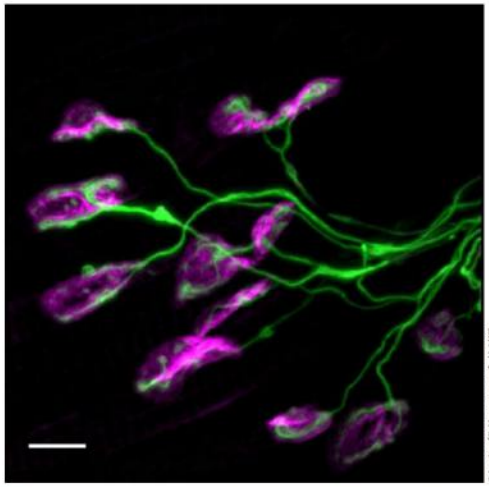
Neue Therapieansätze

Seit dem Jahr 2017 gibt es nun zwei innovative Therapieansätze, die unlängst begleitet von einem Editorial im *New England Journal of Medicine* publiziert wurden. Sie dürften das Vorgehen bei Diagnose von SMA ab sofort weltweit entscheidend ändern …

Antisense-Oligonucleotid-Therapie mit Nusinersen

Die Therapie beruht darauf, dass der krankhafte Genabschnitt des SMN1-Gens „blockiert" wird. Dadurch können die (oft auch mehrfach vorhandenen) „Kopien" des Gens (SMN2-Gen) für die RNA-Synthese und in weiterer Folge die Proteinsynthese kodieren. Auf diese Weise wird eine (variable) Menge des SMN-Proteins synthetisiert und das Zugrundegehen der Neurone verhindert bzw. verzögert.

In einer randomisierten Doppelblindstudie wurden 122 Kinder mit und ohne Nusinersen nachverfolgt. Die Medikamentengabe erfolgte intrathekal per repetitiver Lumbalpunktion. Dabei zeigte sich in der „Verumgruppe" ein signifikanter Behandlungsvorteil, sodass die Studie vorzeitig abgebrochen und das Medikament von der US-Behörde FDA (Food and Drug Administration) zugelassen wurde. Nunmehr steht das Medikament allgemein für die Behandlung von Kindern mit SMA1 zur Verfügung. Die Behandlung erfordert allerdings jährlich mehrfache Lumbalpunktionen, und die jährlichen Therapiekosten belaufen sich auf 350.000 bis 500.000 Euro.



© Institut für Humangenetik, Uni Köln

▲ Neuromuskuläre Synapsen von SMA betroffenen Zellen (10. Tag nach Geburt). In *grün* ist der präsynaptische Teil, in *magenta* der postsynaptische Teil mit spezifischen Antikörpern gefärbt

Gentherapie mittels Adenovirus-Vektor (scAAV9)

Bei dieser „kausalen" Therapie wird das SMN1-Gen in die Patienten-DNA eingeschleust, wobei attenuierte Adenoviren als Vektor fungieren. Bisher wurden 15 Patienten im Rahmen von Phase-I- und -II-Studien auf diese Weise behandelt, wovon 3 eine „niedrige" Dosis und 12 eine „hohe" Dosis erhielten. Im Vergleich mit historischen Gruppen zeigte sich bei allen Patienten ein (dosisabhängiger) Behandlungsvorteil. So waren im Alter von 20 Monaten alle Patienten noch am Leben (vs. 8 % in einer historischen Kohorte). In der Hochdosisgruppe war bei 11/12 Patienten zumindest freies Sitzen möglich, 9/12 konnten sich selbstständig umdrehen, 11/12 konnten essen und sprechen, und 2/12 konnten frei gehen.

Die Behandlung erfolgt als einmalige intravenöse Infusion. Ob und unter welchen Umständen (Entwicklung von Antikörpern?) Wiederholungen möglich sind, ist noch ungeklärt. Auch muss vor Zulassung noch eine Phase-III-Studie durchlaufen werden. Erst danach wird dann auch der (wahrscheinlich auch nicht unerhebliche) „Marktpreis" festgelegt.

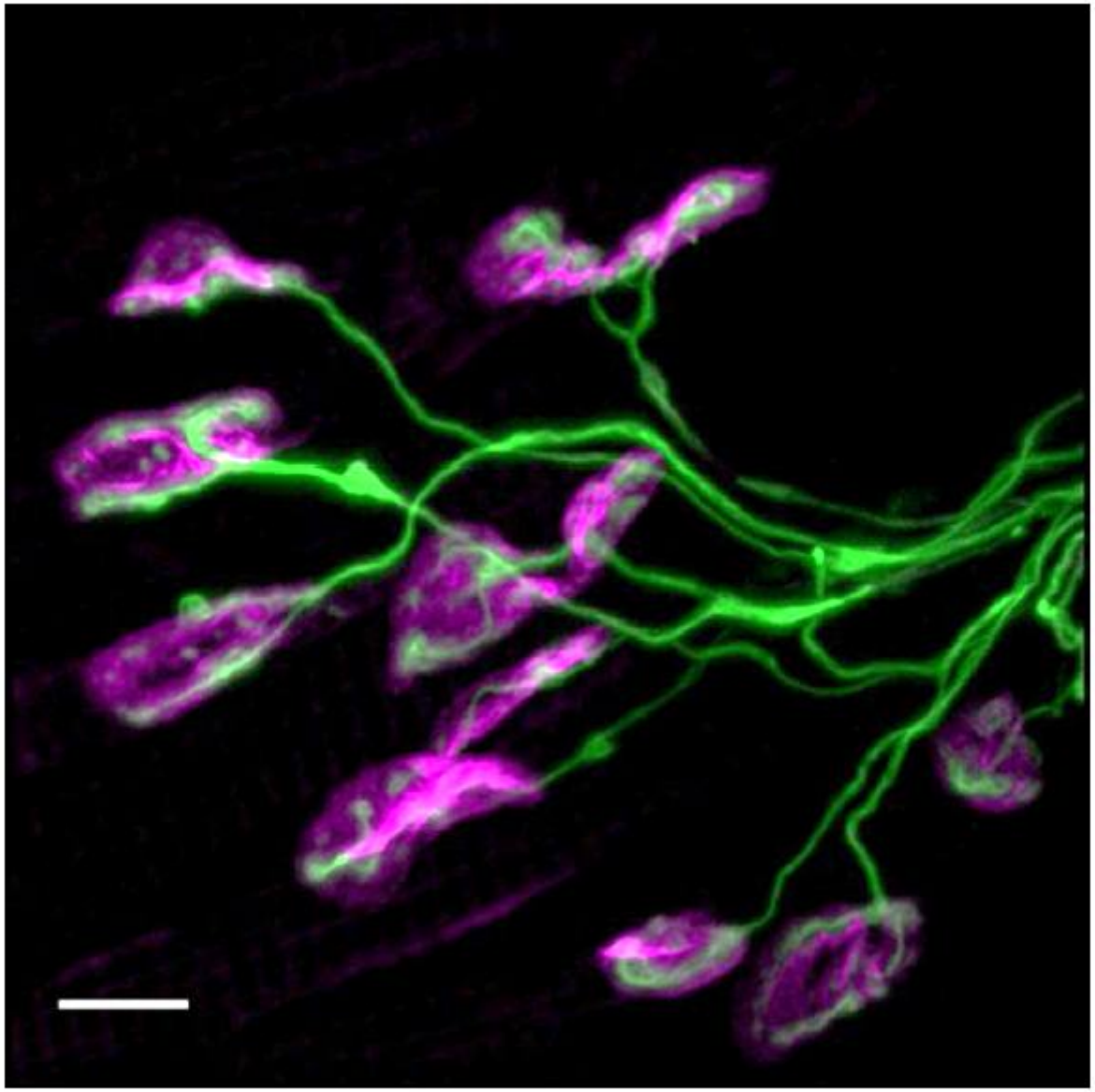
Kommentar

Beide Therapieformen geben erstmals Hoffnung für Patienten mit SMA1 und deren Familien. Dabei scheint prima vista die „Gentherapie" erfolgversprechender als jene mit Nusinersen. Allerdings sind die Daten nur bedingt vergleichbar. Während die Gentherapiestudie bisher nur 15 Patienten überblickt und früh

Monatsschr Kinderheilkd

https://doi.org/10.1007/s00112-017-0420-z
© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2018

Redaktion
R. Kerbl (Leoben)
G. Krandick (Oberhaching)
T. Niehues (Krefeld)
P. Voitl (Wien)



© Institut für Humangenetik, Uni Köln

▲ Neuromuskuläre Synapsen von SMA betroffenen Zellen (10. Tag nach Geburt). In *grün* ist der präsynaptische Teil, in *magenta* der postsynaptische Teil mit spezifischen Antikörpern gefärbt

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy

R.S. Finkel, E. Mercuri, B.T. Darras, A.M. Connolly, N.L. Kuntz, J. Kirschner, C.A. Chiriboga, K. Saito, L. Servais, E. Tizzano, H. Topaloglu, M. Tulinius, J. Montes, A.M. Glanzman, K. Bishop, Z.J. Zhong, S. Gheuens, C.F. Bennett, E. Schneider, W. Farwell, and D.C. De Vivo, for the ENDEAR Study Group*

ABSTRACT

BACKGROUND

Spinal muscular atrophy is an autosomal recessive neuromuscular disorder that is caused by an insufficient level of survival motor neuron (SMN) protein. Nusinersen is an antisense oligonucleotide drug that modifies pre–messenger RNA splicing of the *SMN2* gene and thus promotes increased production of full-length SMN protein.

METHODS

We conducted a randomized, double-blind, sham-controlled, phase 3 efficacy and safety trial of nusinersen in infants with spinal muscular atrophy. The primary end points were a motor-milestone response (defined according to results on the Hammersmith Infant Neurological Examination) and event-free survival (time to death or the use of permanent assisted ventilation). Secondary end points included overall survival and subgroup analyses of event-free survival according to disease duration at screening. Only the first primary end point was tested in a prespecified interim analysis. To control the overall type I error rate at 0.05, a hierarchical testing strategy was used for the second primary end point and the secondary end points in the final analysis.

RESULTS

In the interim analysis, a significantly higher percentage of infants in the nusinersen group than in the control group had a motor-milestone response (21 of 51 infants [41%] vs. 0 of 27 [0%], P<0.001), and this result prompted early termination of the trial. In the final analysis, a significantly higher percentage of infants in the nusinersen group than in the control group had a motor-milestone response (37 of 73 infants [51%] vs. 0 of 37 [0%]), and the likelihood of event-free survival was higher in the nusinersen group than in the control group (hazard ratio for death or the use of permanent assisted ventilation, 0.53; P=0.005). The likelihood of overall survival was higher in the nusinersen group than in the control group (hazard ratio for death, 0.37; P=0.004), and infants with a shorter disease duration at screening were more likely than those with a longer disease duration to benefit from nusinersen. The incidence and severity of adverse events were similar in the two groups.

CONCLUSIONS

Among infants with spinal muscular atrophy, those who received nusinersen were more likely to be alive and have improvements in motor function than those in the control group. Early treatment may be necessary to maximize the benefit of the drug. (Funded by Biogen and Ionis Pharmaceuticals; ENDEAR ClinicalTrials.gov number, NCT02193074.)

The authors' full names, academic degrees, and affiliations are listed in the Appendix. Address reprint requests to Dr. Finkel at the Division of Neurology, Department of Pediatrics, Nemours Children's Hospital, 13535 Nemours Pkwy., 5th Fl., Orlando, FL 32827, or at richard.finkel@nemours.org.

*A complete list of the principal investigators in the ENDEAR trial is provided in the Supplementary Appendix, available at NEJM.org.

This article was updated on November 2, 2017, at NEJM.org.

N Engl J Med 2017;377:1723-32.
DOI: 10.1056/NEJMoa1702752
Copyright © 2017 Massachusetts Medical Society.

The New England Journal of Medicine
Downloaded from nejm.org by KARL TAMUSSINO on November 2, 2017. For personal use only. No other uses without permission.
Copyright © 2017 Massachusetts Medical Society. All rights reserved.

Georg Polic kann jetzt mit „Spinraza" behandelt werden. Das freut auch seine Mutter Claudia (M.), Anwältin Karin Prutsch (r.) und Bernadette Rachoinig, Obfrau des Vereines „Engel auf Erden" (2. v. l.)
MICHAEL KROBATH

Todkranker Georg: „Bin allen Spendern dankbar"

Spendenflut ermöglicht Behandlung von Georg Polic (12). Spezialist führt sie nach Ablehnung durch die Kages in Oberösterreich durch.

Von Josef Fröhlich

Es ist so cool, ich freu mich so!" Georg Polic aus St. Radegund bei Graz ist im Telefongespräch mit der Kleinen Zeitung hörbar glücklich. „Ich bin allen Leuten dankbar, die für mich gespendet haben", so der 12-Jährige, der unter spinaler Muskelatrophie leidet (siehe Infobox oben).

Das Schicksal des todkranken Buben hat ganz Österreich bewegt, Spendenaufrufe sind in den vergangenen Monaten auf besonders fruchtbaren Boden gefallen. Das Geld für eine Basisbehandlung mit vier Spritzen (eine davon kostet 77.000 Euro) ist beisammen. Eine Privatperson aus Wien hat mit einer Großspende von 50.000 Euro die notwendige Gesamtsumme vollgemacht. Weitere Spenden sind nicht mehr nötig. Maßgeblich am Gelingen der Spendenaktion beteiligt war der Verein „Engel auf Erden". „Ich bin unendlich dankbar, dass die Österreicher so hilfsbereit sind", kann Georgs Mutter Claudia Polic ihr Glück kaum fassen.

Sie erwartet, dass ihr Sohn mit der Behandlung etwa eine bessere Kopfhaltung haben wird: „Georg hat mir gesagt, er freut sich schon so, wenn er endlich sein Schnitzel selber kauen kann." Derzeit könne er sich nur mit weichem Essen ernähren. Georg sitzt im Rollstuhl, kann nachts nicht selbstständig atmen, lebt aber schmerzfrei und ist trotz der schweren, lebensbedrohlichen Krankheit ein fröhlicher Bursche. „Im September komme ich in die dritte Klasse der Neuen Mittelschule", sagt er stolz.

Georgs Behandlung wird vermutlich im September beginnen und von einem Facharzt in Oberösterreich durchgeführt. Die Kages hat die Behandlung mit dem Medikament Spinraza wie berichtet abgelehnt: „Nicht primär wegen finanzieller Abwägungen", hieß es schon im April. Experten hätten der Kages bescheinigt, eine Behandlung mit Spinraza sei „nicht das Beste für den Patienten".

Dem hält Mutter Claudia Polic entgegen: „Bei jedem Kind, das mit Spinraza behandelt wurde, gibt es Besserungen unterschiedlicher Ausprägung. Bei Georg wird die Krankheit durch die Behandlung angehalten, das ist für mich das Allerwichtigste."

Neben dem menschlichen hat die Angelegenheit auch rechtliche Aspekte. Die Grazer Anwältin Karin Prutsch vertritt Familie Polic in diesem Fall, sie hat auch die Spendenaktion unterstützt. Sie führt einen Rechtsstreit mit der Kages, wollte eine Behandlung gerichtlich erzwingen. Ihr Antrag auf einstweilige Verfügung wurde abgewiesen, dagegen hat Prutsch ein Rechtsmittel eingereicht. Das Zivilverfahren in dieser Angelegenheit läuft noch.

Die Krankheit

Spinale Muskelatrophie ist eine Form des Muskelschwunds. Patienten haben Lähmungen und eine verminderte Muskelspannung. Georg leidet unter Typ zwei der Krankheit. Bei ihm wurden im Alter von drei Monaten Symptome festgestellt. Kranke mit Typ zwei müssen mit einer eingeschränkten Lebenserwartung rechnen.

AUFWECKER

Josef Fröhlich
josef.froehlich@kleinezeitung.at

Spenden und Strukturen

Warm ums Herz wird's einem, und das nicht nur angesichts der momentanen Temperaturen. Die nebenstehende Geschichte um den 12-jährigen Georg Polic ist berührend. Eine seltene Krankheit bedroht das Leben des Buben, dennoch strahlt er Lebensfreude und Zuversicht aus. Nicht zuletzt das hat wohl Tausende Menschen bewogen, mit Spenden eine rund 300.000 Euro teure Behandlung möglich zu machen. Erstaunlich, wie Menschen ihre Herzen öffnen können, wenn das Leid ein – noch dazu so sympathisches – Gesicht bekommt.

Die Behandlung mit dem teuren Medikament Spinraza übernimmt ein Arzt in Oberösterreich. Die steirische Kages lehnt eine solche Behandlung ab. Man habe zahlreiche Experten mit dem Fall befasst und sei zum Schluss gekommen, dieses Medikament sei bei Georg nicht zielführend. Woanders sieht man's nicht so, in Wien und Oberösterreich werden für dort lebende Bürger die Kosten übernommen.

Immer bessere und teurere Medikamente machen die Entscheidung schwierig, bis zu welcher Grenze die Öffentlichkeit Behandlungskosten übernimmt. Dennoch braucht es klare und einheitliche Strukturen. Denn ob bei einem Patienten eine Behandlung durchgeführt wird oder nicht, kann auf Dauer nicht vom Erfolg einer Spendenaktion abhängen.

QUERGESCHRIEBEN

Presse 31. 7. 18

VON ANDREA SCHURIAN

Einen Euro kann jede/r verkraften, den Tod eines Kindes nicht

Der steirische Spitalserhalter und das Grazer Landesgericht verweigern dem zwölfjährigen Georg die Behandlung mit einem lebensrettenden Medikament.

In Österreich ist Sterbehilfe verboten. In einem Land mit Nazi-Vergangenheit bekommt Euthanasie einen beklemmenden Beiklang. Außerdem ist die Gefahr in einer zunehmend auf materialistischen Werten basierenden Gesellschaft groß, dass kranke, alte Menschen ihrem Leben nur deshalb ein Ende setzen lassen wollen, weil ihnen das Gefühl vermittelt wird, dem Staat und/oder ihrer Familie, wie es so unschön heißt, nur mehr zur Last zu fallen. Umso erstaunlicher, dass im reichen Land Österreich ein junges Leben offenbar für unwert befunden und in den Tod geschickt wird.

Vor drei Wochen habe ich hier („Quergeschrieben", 9. 7.) darüber geschrieben, dass dem an Muskelschwund leidenden, zwölfjährigen Georg ein lebensrettendes Medikament verweigert wird. Angeblich, weil die Wirksamkeit nicht garantiert sei, in Wahrheit wohl eher aus Kostengründen, denn Spinraza ist extrem teuer.

Einzelfallbetrachtung. Einzelfallbewertung. Einzellen, ach, in seiner Brust wohnen, hat einer der Neupädiater als Mitglied der Arbeitsgruppe für, als Arzt des LKH Graz (und Kages-Angestellter) dagegen votiert.

Vom Grazer Landesgericht für Zivilrechtssachen ist nun neuerlich ein Antrag auf einstweilige Verfügung mit dem Inhalt, dass das LKH Graz den Buben mit Spinraza behandeln muss, zurückgewiesen worden. Die Begründung lässt (ver-)zweifeln: am medizinischen System, an richterlicher Unabhängigkeit und Kompetenz, nicht zuletzt an purer Menschlichkeit. Argumentiert wurde die Ablehnung mit mangelnder medizinischer Indikation. Den Privatgutachtern, die Georg untersucht hatten, misstraute das Gericht, nicht aber den bei der Kages beschäftigten (finanziell abhängigen) Sachverständigen. Und zwar, obwohl diese, wie eidesstattliche Erklärungen rückschließen lassen, Georg weder persönlich kennen noch seine gesamten Krankenunterlagen zur Verfügung hatten und daher von fiktiven Szenarien sprachen.

> „Erstaunlich, dass im reichen Land Österreich ein junges Leben offenbar für unwert befunden wird.

Zur Autorin:
Dr. Andrea Schurian ist freie Journalistin. Die ehemalige ORF-Moderatorin („Kunst-Stücke", „ZiB-Kultur") gestaltete zahlreiche filmische Künstlerporträts und leitete zuletzt neun Jahre das Kulturressort der Tageszeitung „Der Standard". Seit Jänner 2018 ist sie Chefredakteurin der jüdischen Zeitschrift „NU".

Die Rolle der Eltern / Familien

Juni 2018 2 / 2018

News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Anlässlich der ECRD 2018 in Wien - Betroffene reden

Gasteditor: Johann Hochreiter

9. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD) 10.-12. Mai 2018 in Wien

eine **Nachlese**.....

Die dreitägige ECRD in Wien mit 120 Referenten und 900 Teilnehmern bot eine einzigartige Möglichkeit für den Austausch mit vielen Interessenvertretern, die den Bereich der seltenen Erkrankungen (SE) gestalten: Patientenvertretern, Forschern, Vertretern der Industrie, von Regulierungsbehörden und internationalen politischen Entscheidungsträgern. Organisiert wurde die ECRD 2018 von EURORDIS-Rare Diseases Europe in Partnerschaft mit Orphanet und DIA. Gastgeber war die österreichische Allianz für seltene Erkrankungen, Pro Rare Austria.

Gastgeber ProRare: Claas Röhl, Ulrike Holzer, Rainer Riedl, Dominique Sturz, Victoria Mauric, Johanna Sadil und Michaela Weigl *© Pro Rare*

Die Rolle der Industrie

PHARMIG ACADEMY

5. RARE DISEASES DIALOG 20. MAI 2019 16:00–18:30 UHR

ORT

Dachsaal Urania
Uraniastraße 1
1010 Wien

ANMELDUNG

www.pharmig-academy.at
office@pharmig-academy.at

Aufgrund der begrenzten Teilnehmerzahl, bitten wir um eine schriftliche Anmeldung bis spätestens 13. 05. 2019

Die Teilnahme ist kostenlos.

KONTAKT

office@pharmig-academy.at
+43 1 406 02 90-43

WWW.PHARMIG-ACADEMY.AT

PHARMIG ACADEMY DIALOG

PHARMIG ACADEMY AM PULS.

WIR WOLLEN ALLEN PERSPEKTIVEN RAUM GEBEN, DAMIT RICHTIGE ENTSCHEIDUNGEN GETROFFEN WERDEN

Eine Initiative des Pharmig Arbeitskreises Rare Diseases.
www.pharmig.at

Unsere Hauptsponsoren sind:

ACTELION, Biogen, Celgene, Chiesi, CSL Behring, Intercept, NOVARTIS, Pfizer, SANOFI GENZYME, Takeda, VERTEX

Zusätzliche Unterstützer:

avexis, Boehringer Ingelheim, Roche

WWW.PHARMIG-ACADEMY.AT

PHARMIG ACADEMY DIALOG

GIBT ES EIN RECHT AUF DIE BESTMÖGLICHE THERAPIE?

STEHEN ÖKONOMIEGEBOT UND ZWECKMÄSSIGKEIT DER BEHANDLUNG IM EINKLANG MIT DER BESTMÖGLICHEN KRANKHEITSKONTROLLE?

GIBT ES EIN RECHT AUF DIE BESTMÖGLICHE THERAPIE?

STEHEN ÖKONOMIEGEBOT UND ZWECKMÄSSIGKEIT DER BEHANDLUNG IM EINKLANG MIT DER BESTMÖGLICHEN KRANKHEITSKONTROLLE?

Laut Allgemeinem Sozialversicherungsgesetz muss die Krankenbehandlung ausreichend und zweckmäßig sein, sie darf jedoch das Maß des Notwendigen nicht überschreiten. Mehrmals hat der Oberste Gerichtshof klargestellt, dass nicht nur Wirtschaftlichkeit für die Erstattung einer medizinischen Behandlung entscheidend sein darf. Auf das Ausmaß der Betroffenheit des Patienten ist im Einzelfall Rücksicht zu nehmen.

Wie sieht es in der Realität aus? Welchen Einfluss haben ökonomische Aspekte auf die Therapie-Entscheidung? Stehen Zweckmäßigkeit und Therapiefreiheit im Widerspruch? Welche Rechte und Pflichten haben Ärzte und Patienten bei der Therapiewahl und welche Verantwortung hat unser Versicherungssystem? Sind das Recht auf und der Zugang zur Therapie überall gleich, oder gibt es Unterschiede von Bundesland zu Bundesland? Wer entscheidet schlussendlich?

Bei dieser Dialogveranstaltung werden Vertreter aus den verschiedenen Bereichen darstellen, wie Patienten ihr Recht auf die jeweils bestmögliche Therapie wahrnehmen können.

WIR LADEN SIE MIT DIESER DIALOGVERANSTALTUNG ZU EINER DISKUSSION EIN, UM GEMEINSAME LÖSUNGEN ZU ERARBEITEN.

PHARMIG ACADEMY
5. RARE DISEASES DIALOG
MONTAG, 20. MAI 2019
16:00–18:30 UHR

MODERATION:

Mag. **Tarek Leitner,** ORF

KEYNOTE:

Dr. **Gerald Bachinger,**
Sprecher der PatientenanwältInnen und NÖ PatientInnen- und Pflegeanwalt

DISKUSSIONSPARTNER:

Prim. Univ. Prof. Dr. **Günther Bernert,**
Präsident der Österreichischen Muskelforschung & Vorstand der Kinder- u. Jugendheilkunde am SMZ Süd mit Muskelambulanz

Dr. **Cornelia Dechant,**
Patientenvertreterin EPP Austria & Fachärztin für Innere Medizin und Kardiologie

Univ.-Prof. Dr. **Michael Mayrhofer,**
Institute of Technology (LIT) Law Lab und Fachbereich Öffentliches Recht, JKU Linz

Dr. **Silke Näglein,**
Stellvertretende Ärztliche Direktorin, Wiener Gebietskrankenkasse (WGKK)

Dr. **Klaus Offner,**
Wirtschaftsdirektor, Uniklinikum Salzburg

Univ.-Prof. DDr.
Ferdinand Rudolf Waldenberger,
Medizinischer Direktor, Klinikum Klagenfurt, Lehrstuhl Organisations-Ethik SFU

Bitte beachten Sie, dass während der Veranstaltung Fotos und Videos von Ihnen erstellt werden. Mit Ihrer Teilnahme erklären Sie sich ausdrücklich damit einverstanden, dass dieses Foto- und Videomaterial zu Werbe- und Informationszwecken auf div. Druckcarten, Webseiten und Social-Media-Kanälen verwendet wird. Ihr Einverständnis kann von Ihnen jederzeit widerrufen werden und gilt anonymisiert zeitlich unbeschränkt.

WWW.PHARMIG-ACADEMY.AT

PHARMIG ACADEMY DIALOG

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ESTABLISHED IN 1812 NOVEMBER 2, 2017 VOL. 377 NO. 18

Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy

J.R. Mendell, S. Al-Zaidy, R. Shell, W.D. Arnold, L.R. Rodino-Klapac, T.W. Prior, L. Lowes, L. Alfano, K. Berry, K. Church, J.T. Kissel, S. Nagendran, J. L'Italien, D.M. Sproule, C. Wells, J.A. Cardenas, M.D. Heitzer, A. Kaspar, S. Corcoran, L. Braun, S. Likhite, C. Miranda, K. Meyer, K.D. Foust, A.H.M. Burghes, and B.K. Kaspar

ABSTRACT

BACKGROUND

Spinal muscular atrophy type 1 (SMA1) is a progressive, monogenic motor neuron disease with an onset during infancy that results in failure to achieve motor milestones and in death or the need for mechanical ventilation by 2 years of age. We studied functional replacement of the mutated gene encoding survival motor neuron 1 (*SMN1*) in this disease.

METHODS

Fifteen patients with SMA1 received a single dose of intravenous adeno-associated virus serotype 9 carrying SMN complementary DNA encoding the missing SMN protein. Three of the patients received a low dose (6.7×10^{13} vg per kilogram of body weight), and 12 received a high dose (2.0×10^{14} vg per kilogram). The primary outcome was safety. The secondary outcome was the time until death or the need for permanent ventilatory assistance. In exploratory analyses, we compared scores on the CHOP INTEND (Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) scale of motor function (ranging from 0 to 64, with higher scores indicating better function) in the two cohorts and motor milestones in the high-dose cohort with scores in studies of the natural history of the disease (historical cohorts).

RESULTS

As of the data cutoff on August 7, 2017, all 15 patients were alive and event-free at 20 months of age, as compared with a rate of survival of 8% in a historical cohort. In the high-dose cohort, a rapid increase from baseline in the score on the CHOP INTEND scale followed gene delivery, with an increase of 9.8 points at 1 month and 15.4 points at 3 months, as compared with a decline in this score in a historical cohort. Of the 12 patients who had received the high dose, 11 sat unassisted, 9 rolled over, 11 fed orally and could speak, and 2 walked independently. Elevated serum aminotransferase levels occurred in 4 patients and were attenuated by prednisolone.

CONCLUSIONS

In patients with SMA1, a single intravenous infusion of adeno-associated viral vector containing DNA coding for SMN resulted in longer survival, superior achievement of motor milestones, and better motor function than in historical cohorts. Further studies are necessary to confirm the safety and efficacy of this gene therapy. (Funded by AveXis and others; ClinicalTrials.gov number, NCT02122952.)

The authors' full names, academic degrees, and affiliations are listed in the Appendix. Address reprint requests to Dr. Mendell at the Research Institute at Nationwide Children's Hospital, 700 Children's Dr., Columbus, OH 43205, or at jerry.mendell@nationwidechildrens.org.

This article was updated on November 2, 2017, at NEJM.org.

N Engl J Med 2017;377:1713-22.
DOI: 10.1056/NEJMoa1706198

Copyright © 2017 Massachusetts Medical Society.

The New England Journal of Medicine
Downloaded from nejm.org by KARL TAMUSSINO on November 2, 2017. For personal use only. No other uses without permission.
Copyright © 2017 Massachusetts Medical Society. All rights reserved.

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

EDITORIAL

The Dilemma of Two Innovative Therapies for Spinal Muscular Atrophy

Ans T. van der Ploeg, M.D., Ph.D.

QUERGESCHRIEBEN

Presse 7.8.18

VON ANDREA SCHURIAN

Die unrühmliche Rolle der Pharmafirmen im Spiel um Leben und Tod

Eine EU-weite Zentrale für den Einkauf teurer Medikamente gegen seltene Erkrankungen würde die Preistreiberei der Pharmaindustrie erschweren.

Zunächst: Danke, danke, danke! Danke, dass Sie für die Behandlung des an einer seltenen Muskelerkrankung leidenden zwölfjährigen Georg gespendet haben. Mit Ihrer großzügigen Hilfe kann Georg nun tatsächlich mit dem teuren Medikament Spinraza versorgt werden. In Heidelberg wird er gerade von Spezialisten vorbereitet, ein Arzt in Oberösterreich wird die weitere Betreuung übernehmen, das Spendenkonto ist geschlossen.

Also Ende gut, alles gut? Nein, denn das Problem ist komplex. Die Zulassung beziehungsweise die Kostenübernahme ist von Bundesland zu Bundesland unterschiedlich, jeder Krankenanstaltenträger verhandelt individuell Genehmigung oder Ablehnung. Zu hoffen ist, dass die Zusammenlegung der Kassen bundesweite, einheitliche Regelungen für die Kostenübernahme bringt. Und die erwarteten millionenhohen Einsparungen in der Verwaltung letztlich den Patientinnen und Patienten zugutekommen.

> „Monopolstellung erlaubt Pharmafirmen eine höchst gewinnfördernde Preisgestaltung für lebensrettende Medikamente.

nannten Orphan Drugs (OD). Doch was kann ein kleines Land wie Österreich der pharmazeutischen Preistreiberei entgegensetzen? Allein wenig. Als Teil der EU schon mehr. Denn die Lösung, schreibt der Akutpädiater Andreas van Egmond-Fröhlich in der Juni-Ausgabe der Monatsschrift „Kinderheilkunde", bestünde unter anderem in einer EU-weit zentralen Einkaufs- und Vertragsgestaltung; die anschließende Verteilung auf die Mitgliedstaaten zu solidarischen Preisen würde auch ärmeren Ländern den Zugang zu diesen Medikamenten ermöglichen und „Behandlungstourismus" minimieren. Van Egmond-Fröhlich ist einer der auf der parteiunabhängigen Plattform Politische Kindermedizin engagierten Ärztinnen und Ärzte, die sich für gerechte Ressourcenverteilung, optimale medizinische Versorgung, Wahrung der Kinderrechte und kostenlosen Zugang zu notwendigen Therapien für Kinder und Jugendliche einsetzen.

Erstmals ins öffentliche

Zur Autorin:
Dr. Andrea Schurian ist freie Journalistin. Die ehemalige ORF-Moderatorin („Kunst-Stücke", „ZiB-Kultur") gestaltete zahlreiche filmische Künstlerporträts und leitete zuletzt neun Jahre das Kulturressort der Tageszeitung „Der Standard". Seit Jänner 2018 ist sie Chefredakteurin der jüdischen Zeitschrift „NÜ".

Die Rolle der ÄrztInnen

Klin Padiatr 2018; 230(04): 231-233
DOI: 10.1055/s-0044-100621

Kurzmitteilung

© Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

Intrathekale Nursinersen-Therapie bei Kindern mit Spinaler Muskelatrophie und Wirbelsäulendeformitäten

Intrathecal Nursinersen Therapy in Children with Spinal Muscular Atrophy and Spinal Deformities

Heiko M. Lorenz, Ingrid Kühnle, Jan Edler, Elke Hobbiebrunken, Ekkehard Wilichowski, Konstantinos Tsaknakis, Bernd Wilken, Lena Braunschweig, Anna K. Hell

› Institutsangaben

Die Rolle der

Sozialversicherungen
und
Krankenanstaltenträger
(Politik)

Paediatr. Paedolog.
https://doi.org/10.1007/s00608-019-0686-6

© Springer-Verlag GmbH Austria, ein Teil von Springer Nature 2019

Franz Waldhauser[1] · Johann Deutsch[2]

[1] AG für Seltene Erkrankungen der PKM, Wien, Österreich

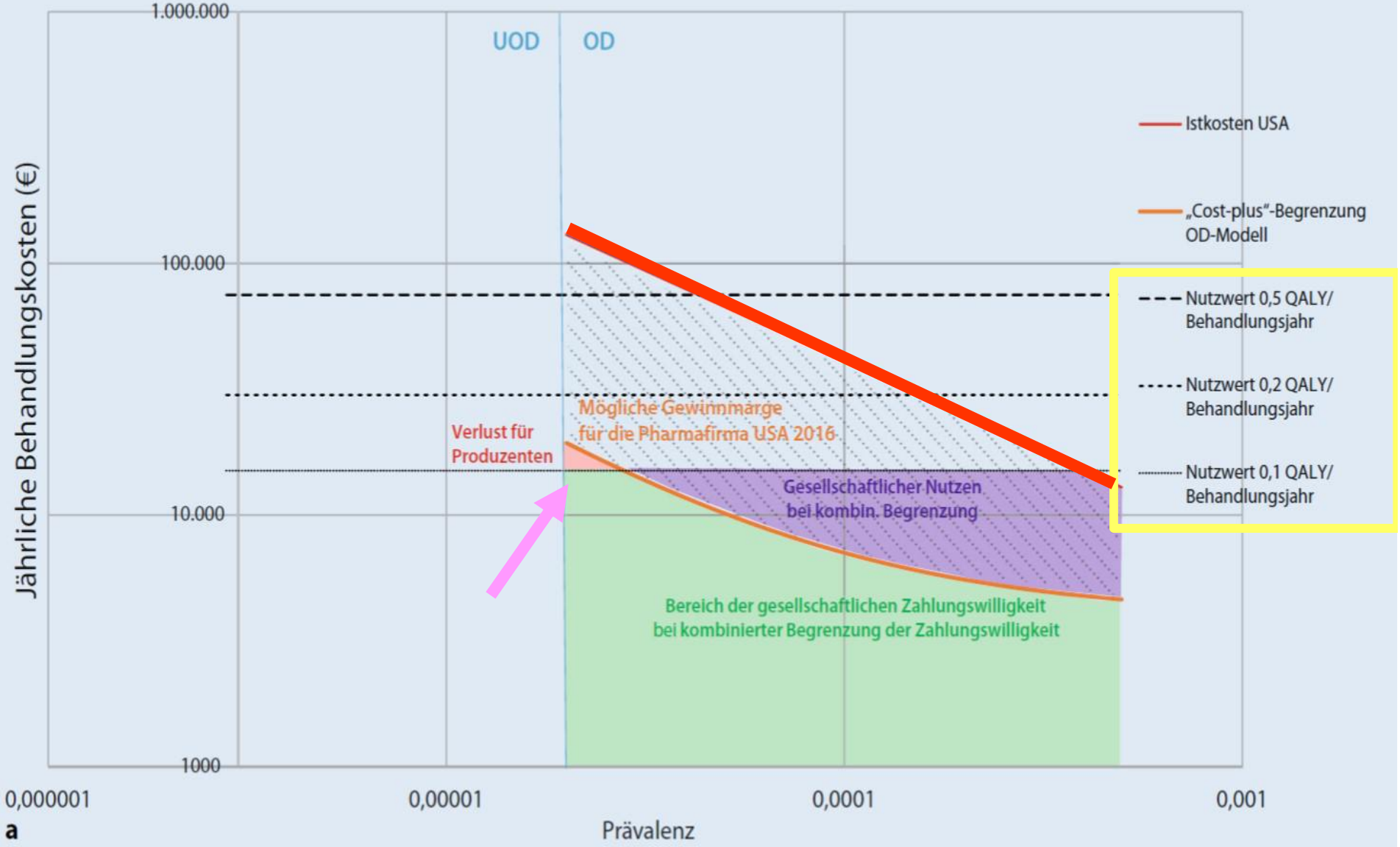
[2] Graz, Österreich

Finanzierung von Medikamenten für Seltene Erkrankungen

Der Kampf um den gemeinsamen Topf

Erkrankung	Häufigkeit pro 10.000 Einwohner	Patienten in Österreich	Arzneistoff	Preis in € pro Patient und Jahr
Mb. Gaucher	0,3 – 0,6	260	Velaglucerase alpha	124.000 – 258.000
Mb. Pompe	0,03	2 (26 bei auf 13,8 Jahre gesteigerter Lebenserwartung)	Alglucosidase alpha	> 110.000
Mucopolysaccharidose Typ I	0,03	22	Laronidase	293.384
Mucopolysaccharidose Typ II	0,02	17	Idursulfase	650.000
Mb. Fabry	0,03	26	Agalsidase alpha und beta	> 230.000

Van Egmond-Fröhlich A, Schmitt K (2018) Öffentliche Lenkung und Preisbegrenzung für Orphan Drugs. Monatsschr Kinderheilkd 166: 785-797



Van Egmond-Fröhlich A, Schmitt K (2018) Öffentliche Lenkung und Preisbegrenzung für Orphan Drugs. Monatsschr Kinderheilkd 166: 785-797

- Beispielhafte Veranschaulichung der gesellschaftlichen Zahlungsbereitschaft für „orphan drugs“. Diese ist umso höher, je größer der Nutzen eines Medikamentes ist (angegeben in QALY pro Behandlungsjahr). Die rote Linie zeigt, dass ein Medikament umso teurer ist, je seltener eine Erkrankung ist. Der schraffierte Bereich unter dieser Linie markiert den (möglichen) Gewinn der Pharmafirmen. Bei „cost plus-Begrenzung“ (orange Kurve) wäre der Arzneimittelpreis nicht frei gestaltbar, sondern es würde den Entwicklungs- und Herstellungskosten ein limitierter Zuschlag aufgerechnet

Mehr Fragen
als Antworten ….

Fragen

1. Gibt es ein **RECHT** auf eine bestimmte Therapie – unabhängig von deren Preis ?
2. Wie **WIRKSAM** muss eine Therapie sein, um gerechtfertigt zu sein ?
3. Welches **Nebenwirkungs- / Risikopotenzial** hat die Therapie ?
4. **WER** entscheidet **WAS ?**