

Medicinrådets anbefaling vedrørende ataluren som mulig standardbehandling til Duchennes muskeldystrofi

Medicinrådets anbefaling

Medicinrådet **anbefaler ikke** ataluren som mulig standardbehandling til gående patienter i alderen 5 år og derover med Duchennes muskeldystrofi forårsaget af en nonsensmutation i dystrofinet.

Medicinrådet har vurderet, at ataluren har **ingen klinisk merværdi** sammenlignet med placebo. Medicinrådet kan derfor ikke anbefale ataluren som mulig standardbehandling uanset pris.

Sygdom og behandling

Duchennes muskeldystrofi er en af de hyppigste muskelsvindssygdomme hos børn. Duchennes muskeldystrofi er en gradvis tiltagende sygdom, hvor der sker en svækkelse i alle kroppens muskler, fordi muskelfibrene gradvist ødelægges. Patienterne mister derved langsomt evnen til at bevæge sig og bliver afhængige af en kørestol. Svækkelse af vejrtræknings- og hjertemuskulaturen medfører i sidste ende, at patienten ikke kan trække vejret selv og får hjertesvigt. Patienterne har en kort forventet levealder. Sygdommen er arvelig og forårsages af forskellige typer af mutationer på X-kromosomet i genet, der koder for proteinet dystrofin. Hos en mindre andel af patienterne (10-15 %) skyldes sygdommen en nonsensmutation i dystrofinet. Ataluren er målrettet patienter, der har nonsensmutationer i dystrofinet.

I Danmark var der i 2017 157 personer i alderen 2-52 år med Duchennes muskeldystrofi ifølge RehabiliteringsCenter for Muskelsvindts register. Det anslås, at 9 af disse patienter har Duchennes muskeldystrofi forårsaget af en nonsensmutation, og der forventes på landsplan 1-2 nye tilfælde om året.

Den nuværende medicinske behandling af Duchennes muskeldystrofi omfatter behandling med kortikosteroider, som primært sigter mod at forsinke eller mindske de komplikationer, der opstår som følge af sygdommen. Den medicinske behandling understøttes med fysioterapi, overvågning og støtte af hjerte- og lungefunktion samt ortopædkirurgiske indgreb, herunder rygkirurgi og rehabilitering.

Om lægemidlet

Ataluren kan gives til patienter med Duchennes muskeldystrofi forårsaget af en nonsensmutation i genet kodende for proteinet dystrofin. Ud fra lægemidlets forventede virkningsmekanisme formodes ataluren at øge mængden af funktionelt dystrofin, som er det protein, patienterne normalt ikke producerer eller producerer i en mindre funktionel form.

Behandlingen gives som granulat, der blandes i mad eller væske og indtages af patienten tre gange om dagen svarende til en total daglig dosis på 40 mg/kg legemsvægt.

Sundhedsfaglig vurdering

Medicinrådet vurderer, at ataluren til Duchennes muskeldystrofi, forårsaget af nonsensmutation, giver **ingen klinisk merværdi** for den samlede population af gående patienter i alderen 5 år og derover, sammenlignet med placebo. Evidensens kvalitet vurderes at være lav.

Medicinrådets vurdering af den sundhedsøkonomiske analyse i forhold til klinisk merværdi

Der er ikke foretaget en sundhedsøkonomisk analyse af ataluren. Da ataluren ikke har klinisk merværdi sammenlignet med placebo er lægemidlets omkostninger ikke afgørende for en anbefaling.

Overvejelser om alvorlighed/forsigtighed

Medicinrådet har ikke fundet anledning til at inddrage forhold vedrørende alvorlighed eller forsigtighed i anbefalingen

Relation til eksisterende behandlingsvejledning

Der foreligger ikke nogen behandlingsvejledning på området.

Om Medicinrådets anbefaling

Medicinrådets anbefaling bygger på en faglig vurdering af, om ny medicin giver merværdi for patienterne i forhold til eksisterende behandling samt en vurdering af omkostningerne ved at anvende medicinen. Regionernes indkøbsorganisation Amgros indgår aftale om en pris for medicinen med ansøgeren. På baggrund af den forhandlede pris vurderer Medicinrådet, om medicinens merværdi står mål med prisen, og om medicinen derfor kan anbefales som mulig standardbehandling.