

VEIJO SAANO

LKT, kliinisen farmakologian erikoislääkäri  
Ylilääkäri, Fimea

# Lääkkeitä harvinaisiin HERMOSTON SAIRAUKSIIN

Harvinaisia sairauksia arvellaan olevan jopa 8 000, ja useimpiin niistä ei ole vielä lääkehoitoa. Näihin sairauksiin käytettävien lääkkeiden kehitystä tuetaan monin tavoin. Tuen hallinnollinen avainkäsite on harvinaislääkestatus.

**H**arvinaisia sairauksia potee 6–8 % Euroopan unionin kansalaisista. Suomessa yli 300 000 ihmisellä on jokin harvinainen sairaus, vamma tai oireyhtymä.

Kehitteillä oleva lääke voi saada EU:ssa harvinaislääkestatuksen, jos lääkkeellä on tarkoitus tunnistaa, ehkäistä tai hoitaa hengenvaarallista tai kroonisesti invalidisovaa tautia, jota sairastaa EU:ssa enintään 5 asukasta 10 000:ta kohti.

Lisäksi edellytetään, että kyseisen taudin diagnostiikkaan, ehkäisyyn tai hoitoon ei ole riittävän hyviä keinoja. Jos niitä on, uuden lääkkeen tulee harvinaislääkestatuksen saadakseen olla kyseisiä keinoja tehokkaampi, turvallisempi tai käyttöominaisuuksiltaan parempi.

## Tukea harvinaislääkkeiden kehittämiseksi

Harvinaislääkestatuksen myötä lääkkeen kehittäjä saa Euroopan lääkevirasto EMA:ta (European Medicines Agency) maksutonta opastusta ja neuvontaa valmistetta koskeviin tutkimuksiin sekä alennuksia hallinnollisiin maksuihin.

Harvinaislääkkeiden kehittäjissä on sekä lääkealan yrityksiä että akateemisia tutkijaryhmiä. Varsinkin viimeksi mainituille hallinnollinen ja tieteellinen neuvonta

on arvokasta, koska niillä ei ole kokemusta lääkevalvonnan monimutkaisista lupamenettelyistä.

Tärkein kehitystyötä tukeva houkute on kuitenkin harvinaislääkkeen saama, myyntiluvan myönnöstä alkava 10 vuoden suoja (marketing exclusivity) geneeriseltä kilpailulta hyväksytyssä käyttötarkoituksessa. Tämä on tärkeää muun muassa siksi, että kaikki harvinaislääkkeet eivät sisällä uusia, patentin suojaamia vaikuttavia aineita.

Harvinaislääke voi sisältää lääketieteen uusimman kehityksen tuotteita, vaikkapa harvinaisessa sairaudessa potilaan elimistöä puuttuvaa entsyymiä. Se voi sisältää myös jo pitkään käytössä ollutta lääkeainetta, jolle on tieteellisellä tutkimustyöllä voitu osoittaa teho ja turvallisuus harvinaisen taudin hoidossa.

Harvinaissairauksien tieteellistä tutkimusta on tuettu muutenkin esimerkiksi EU:n seitsemännessä tutkimuksen puiteohjelmassa. Sen työohjelmassa HEALTH-2009-2.4.4-1 oli teemana harvinaiset neurologiset sairaudet. Ohjelmaan kuuluivat projektit hermolihasairauksista, myastenioista, Usherin oireyhtymästä, leukodystrofoioista ja Parkinsonin taudin harvinaisista muodoista.

Harvinaisten sairauksien tutkimus voimistuu koko ajan. Siitä kertoo myös harvinaislääkestatusta koskevien hakemusten määrän kasvu (**taulukko 1**).

## Harvinaislääkkeitä hermoston sairauksiin

Edellä kuvattu tukitoiminta alkoi vuonna 2000, jonka jälkeen harvinaislääkestatuksia oli vuoden 2013 loppuun mennessä myönnetty 1 218 kappaletta. Hermoston sairauksien hoitoon suunniteltuja lääkkeitä oli näiden joukossa noin 90.

Myyntiluvan saaneita harvinaislääkkeitä oli EU:ssa vuoden 2013 lopussa 85, ja niille hyväksytyjä käyttötarkoituksia harvinaissairauksiin oli 91. Hermostoon vaikuttavien lääkkeiden ATC-alueelle N kuuluu vajaat 10 % harvinaislääkkeistä.

N-ryhmän lääkeaineita harvinaissairauksiin ovat amyotrofiseen lateraaliskleroosiin käytettävä rilutsoli (kauppanimi Rilutek, sai myyntiluvan 1996), intratekaaliseen anestesiaan käytettävä tsikonotidi (Prialt, 2005), epilepsiaan käytettävä rufinamidi (Inovelon, 2007), imeväisikäisten myokloniseen epilepsiaan käytettävä stiripentoli (Diacomit, 2007), Lambert-Eatonin myasteniiseen oireyhtymään käytettävä amifampridiini (Firdapse, 2009), kofeiinisitraatti (Peyona, 2009) apnean hoitoon ja tafamidiisi (Vyndaqel, 2011), jota käytetään transtyretiinivälitteiseen amyloidoosiin liittyvän polyneuropatian hoitoon.

Monet harvinaislääkkeistä, jotka ovat ATC-luokassa A eli ruuansulatuselinten ja aineenvaihduntasairauksien lääkkeissä, ovat myös neurologiselta kannalta arvokkaita. Esimerkiksi mukopolysakkaridoosi II ilmenee usein hermoston vaurioina ja neurologisina oireina, joten idursulfaasia sisältävä harvinaislääke voi olla tuttu myös neurologille. Tällaisia neurologian kannalta tärkeitä, muualle kuin hermostoon vaikuttaviin lääkkeisiin luokiteltuja harvinaislääkkeitä on ainakin 15.

Eniten kehitystyössä näyttää olevan N-ryhmän lääkkeitä Duchennen lihasdystrofiaan, sillä 20 tuohon tautiin suunniteltua lääkettä on saanut harvinaislääkestatuksen. Neurologisten lääkkeiden piirissä toiseksi eniten on annettu harvinaislääkestatuksia amyotrofiseen lateraaliskleroosiin (9) ja kolmanneksi eniten selkäydinvamman hoitoon tarkoitetuille lääkkeille (8). Kaikkiaan erilaisia neurologisia indikaatioita on harvinaissairauksien luettelossa noin 30. ■

## Kirjallisuutta

*EUCERD. 2013 Report on the state of the art of rare disease activities in Europe. [www.eucerd.eu](http://www.eucerd.eu).*

*Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017, ohjausryhmän raportti.*

**Taulukko 1.** Harvinaislääkestatusta koskevien hakemusten ja EMAn harvinaislääkekomitean (Committee for Orphan Medicinal Products, COMP) puoltavien kannanottojen määrät. Hakemuksen peruutus johtuu yleensä siitä, että COMP ei ole puoltanut harvinaislääkestatuksen myöntöä. Vuodelta 2013 on saatavissa vasta alustavat tiedot.

Vuosi	Hakemusten määrä	COMP puoltanut	Hakemusten peruutuksia	Komissio myöntänyt statuksen
2013	201	136	59	136
2012	197	139	52	148
2011	166	111	45	107
2010	174	123	51	128
2009	164	113	23	106
2008	119	86	31	73
2007	125	97	19	98
2006	104	81	20	80
2005	118	88	30	88
2004	108	75	22	73
2003	87	54	41	55
2002	80	43	30	49
2001	83	62	27	64
2000	72	26	6	14