

Kenmerk: ZN-SP-2024-004
Betreft: Standpunt inzake de behandeling van aromatische
L-aminozuur decarboxylase deficiëntie (AADC def) met
eladocagene exupervovec
Datum: september 2024

=====

Inleiding

Zorgverzekeraars Nederland (ZN) heeft voor een aantal behandelingen met dure, specialistische geneesmiddelen standpunten geformuleerd ten aanzien van de instellingen die een dergelijke behandeling willen aanbieden. De standpunten worden opgesteld door de CieBAG (de ZN-Commissie Beoordeling Add-on Geneesmiddelen) in samenspraak met de wetenschappelijke vereniging behorende bij het betreffende indicatiegebied. Zorgverzekeraars kunnen bij de inkoop gebruik maken van deze standpunten.

Standpunt inzake de behandeling van de ziekte van aromatische L-aminozuur decarboxylase deficiëntie met eladocagene exuparvovec

Eladocagene exuparvovec (Upstaza®) is geregistreerd voor de volgende indicatie:

De behandeling van patiënten van 18 maanden en ouder met een klinisch, moleculair en genetisch bevestigde diagnose van aromatisch L-aminozuur decarboxylase (AADC)-deficiëntie met een ernstig fenotype

De CieBAG duidt eladocagene exuparvovec voorlopig als "voldoet aan stand van wetenschap en praktijk". Eladocagene exuparvovec is als 'exceptional' door de EMA geregistreerd: [Upstaza | European Medicines Agency \(EMA\) \(europa.eu\)](https://www.ema.europa.eu/en/medicines/humans/Upstaza). Verdere evaluatie is nodig om iets over de lange termijneffecten te kunnen zeggen. De CieBAG staat op het standpunt dat de behandeling met eladocagene exuparvovec, gezien de zeldzaamheid van de aandoening en de expertise die voor deze behandeling vereist is, alleen gegeven mag worden onder begeleiding van het volgende expertisecentrum Zeldzame en Erfelijke Bewegingsstoornissen:

- RadboudMC, Nijmegen

Tevens stelt CieBAG zich op het standpunt dat deze gentherapie éénmalig bij een patiënt als verzekerde zorg toegepast mag worden. Aangezien bij meerdere toepassingen van de gentherapie de werkzaamheid, veiligheid en uitkomsten op de lange termijn van deze therapie onbekend zijn.

Toelichting op het standpunt

AADC-deficiëntie is een autosomaal recessieve aandoening. Het fenotype reikt van relatief mild tot zeer ernstige ziekte. De geschatte geboorteprevalentie van de ziekte AADC-deficiëntie is één op de honderd achttienduizend (1/118.000) in Europa. Er wordt verwacht dat er één patiënt per 2 à 3 jaar in Nederland gediagnosticeerd wordt.

Eladocagene exuparvovec is geïndiceerd voor patiënten met het ernstige fenotype en wordt via een neurochirurgische ingreep toegediend met bilaterale intraputaminale infusie. Deze expertise is momenteel alleen aanwezig in een beperkt aantal buitenlandse centra, waaronder Heidelberg, Duitsland. De indicatiestelling, voorbereiding en opvolging van nieuwe patiënten wordt in het Radboud UMC gedaan omdat daar momenteel de meeste expertise beschikbaar is en om verdere expertise in de komende jaren op te bouwen.