

**Jussi Merikallio**  
Toimitusjohtaja  
Lääketeollisuus ry

**Mia Bengtström**  
Erityisasiantuntija  
Lääketeollisuus ry

# Harvinaislääke – vähäisestä huomiosta keskeiseksi tutkimuskohteeksi

Tieteen huima edistyminen ja lääkekehitystä tukeva viranomaissääntely ovat vauhdittaneet harvinaislääkekehitystä. Harvinaislääkkeitä pidetään kalliina. Hoidon kustannuksia tulee arvioida terveydenhuollon ja yhteiskunnan kokonaiskustannusten näkökulmasta ja painottaa hoidon vaikuttavuutta.

Sairaus lasketaan harvinaiseksi, jos sitä esiintyy korkeintaan 5 ihmisellä 10 000:sta. Harvinaissairauksia on arvioitu olevan jopa 8 000, eikä useimpiin niistä ole lääkettä.

Harvinaissairauksista kertyy terveydenhuollossa vain vähän kokemusta, mikä hankaloittaa sairauksien tunnistamista. Hoidon toteuttamista vaikeuttaa asiantuntijoiden ja erikoistuneiden hoitoyksiköiden vähäinen määrä. Samat tekijät vaikuttavat lääketutkimusten toteuttamiseen. Silti yhä useampia harvinaislääkkeitä on tullut käyttöön.

Harvinaislääkkeet ovat useimmiten kalliita. Lääkehoitoa saavien kokonaismäärä on kuitenkin ollut vähäinen, eivätkä kustannukset ole toisistaan olleet maksajan kannalta kriittinen kysymys. Tilanne voi muuttua, kun diagnostiikan edistyminen ja lääkekehitys tuovat yhä uusia harvinaissairauksia hoidon piiriin.

## Sääntely kannustaa kehittämään harvinaislääkkeitä

Harvinaissairauksien hoidon kehittäminen on käytännössä mahdotonta

ilman lääkeyritysten tutkimusosaimista ja resursseja. Siksi sääntelyä on uudistettu harvinaislääkekehityksen kannustamiseksi.

Jo vuonna 1983 USA:ssa tuli voimaan lainsäädäntö, joka paransi uuden harvinaislääkkeen markkina-asemaa ja sisälsi kannustimia tutkimukseen. Ajatuksena oli pidentää alkuperäislääkkeen yksinmyyntioikeutta USA:n markkinoilla ja vähentää tutkimus- ja lupamenetelyihin liittyviä kuluja. Samansuuntainen lainsäädäntö tuli voimaan Japanissa vuonna 1993 ja EU:ssa vuonna 2000. Uudistettu sääntely on pienentänyt tutkimuskuluja ja lisännyt harvinaislääkekehitystä oleellisesti.

## Tavoitteena uudet, innovatiiviset lääkkeet

Lääkekehityksen tarkoituksena on löytää uusia lääkkeitä, joiden teho ja turvallisuus ovat mahdollisimman hyviä ja joiden vaikuttavuus on olennaisesti parempi kuin vallitsevien hoitokäytäntöjen. Lääkeyritysten tutkimustoimintaa ohjaa ”unmet medical need”, joka tarkoittaa erityistä hoidollista tarvetta

uudelle lääkevalmisteelle. Tämä koskee useita harvinaissairauksia.

Uuden lääkeaihion tutkimuksessa harvinaissairauden hoito voi olla yksi lukuisista tavoitteista. Tutkimus voidaan kohdentaa ensin harvinaissairauteen niihin liittyvien kannustimien takia. Lääkekehitystä voidaan myöhemmin jatkaa muihin käyttöaiheisiin.

## Harvinaislääkekehityksen erityiskysymykset

Lääkekehitys on pitkäjänteistä, tarkasti säädeltyä ja edellyttää laajoja nonkliinisiä ja kliinisiä tutkimuksia sekä lääkeformulaatiotyötä.

Pienet potilasmäärät vaikeuttavat harvinaissairauksiin kohdistuvien lääketutkimusten tekemistä. Tutkimuksen tekeminen on työlästä ja kallista jo siksi, että tarvittavien tutkimuspotilaiden löytäminen on vaikeaa. Harvinaissairauksien potilasjärjestöt ovat tässä tärkeässä asemassa.

Harvinaissairauksiin liittyvien mekanismien parempi tuntemus ja diagnostiikan kehittyminen ovat helpottaneet lääkekehitystä. Sil-



©Stock/gremlin



ti harvinaislääkekehitykseen liitty edelleen erityishaasteita, kuten tutkimusten suorittaminen tasalaatuisesti lukuisissa tutkimuskeskuksissa, joissa kussakin saattaa olla vain yksi potilas. Jos mitään aiempaa hoitoa ei ole olemassa, on potilaiden satunnaistaminen lumeryhmään eettisesti vaikeaa. Myös tutkimustulosten tilastollinen käsittely voi olla tavanomaista haastavampaa.

Tutkimuksen pitkä kesto, tulosten epävarmuus ja tieteellisen tutkimuksen monipuoliset vaatimukset selittävät korkeat kehityskustannukset. Uusi lääke on keskimäärin 12 vuoden ja noin 1 miljardin euron tutkimustyon tulos.

Jotta uuden lääkkeen kehittäminen on taloudellisesti mahdollista ja tutkimuksen käynnistämiseen liittyvä riski voidaan ottaa, täytyy tulevalle lääkkeellä olla globaalia kysyntää ja yhteiskunnassa maksuhaluutta.

### Harvinaislääkkeiden hinnoittelu puhuttaa

Uusien harvinaislääkkeiden hinnoittelua on arvosteltu ja lääkehoitojen kustannuksia pidetty korkeina. Hinnoittelu perustuu korkeisiin lääketutkimuskuluihin ja pieneen hoidettavien potilaiden määrään.

Yksittäisen henkilön lääkehoidon kustannukset voivat olla varsin korkeat, mutta ne eivät toisaalta muodostu kansantalouden kannalta

merkittäväksi taakaksi, koska potilaita on vähän. Harvinaislääkkeiden määrän kasvaessa myös niiden kustannusvaikutukset kasvavat.

Yksilöllinen täsmähoito on maailmanlaajuinen trendi, ja se nähdään hyvien hoitotulosten ohella myös taloudellisesti haastavana ilmiönä. Kasvavien kustannusten riskin tekee hallittavaksi kuitenkin se, että lääkettä annetaan vain niille, jotka siitä aidosti hyötyvät.

Lääkkeen hintaa on arvioitava myös sen yhteiskunnallisen hyödyn näkökulmasta. Esimerkiksi hemofiassa on nykyisten hoitojen avulla pystytty mahdollistamaan potilaille miltei normaali elämä ja työkyky. Korkeat lääkekustannukset voivat olla varsin vähäiset suhteessa hoidon hyötyihin, joihin lukeutuvat säästöt muualla terveydenhuollossa.

Terveydenhuollon kustannuksia tulee arvioida myös eettisin perustein. Harvinaissairauksien osalta joudutaan miettimään oikeutta saada asianmukaista hoitoa kustannuksista huolimatta. Eettisiin hoidon hinnoittelua ja priorisointia koskeviin kysymyksiin ei ole helppoja ja yksiselitteisiä vastauksia, mutta siitä huolimatta niitä tulee pohtia.

### Tulevaisuuden näkökulmia

Jotta myönteinen kehitys harvinaissairauksien hoidossa jatkuisi, tulee

tutkimustapoja kehittää kustannustehokkaammiksi. Hyvää tutkimustapaa voitaisiin uudistaa muun muassa hyödyntämällä rekistereitä. Potilastietojen hyödyntäminen tulee auttamaan rekrytoinnissa: kerätyn genomitiedon tai oireiden ja diagnoosien kautta voidaan etsiä tutkimukseen mahdollisesti soveltuvia potilaita ja ottaa heihin yhteyttä lainsäädännön sallimissa puitteissa.

Suomessa on erityisen hyvät rekistrit ja niiden hyödyntämiseen liittyvää osaamista. Valmisteilla oleva laki terveystiedon tietoturvalisesta käytöstä tulee edistämään rekisterien käyttöä.

Merkittävästä kehityksestä huolimatta harvinaissairauksien hoitomahdollisuudet ovat usein rajalliset. Hoidon puute toimii lääkeyritykselle sääntelyäkin vahvempänä kannustimena tutkimukselle.

Kustannuksia hillitsevän sääntelyn ja hinnoitteluun vaikuttavan lääkkeen erityisluonteen takia harvinaislääkkeiden tuotto-odotus on hieman tavanomaista lääkettä suurempi. Vaiheeseen 3 suhteutettu pääoman tuottoaste (return of invest) on noin 1,14-kertainen tavanomaiseen lääkkeeseen verrattuna. Jos parempi tuotto-odotus johtaa harvinaislääkkeiden osuuden merkittävään kasvuun, asetelma kannusteiden osalta voi muuttua. ●