

”Mit liv er åbenbart ikke pengene værd”

Anna Simonsen er født med øjensygdommen RPE65-relateret nethindedystrofi. Sygdommen gør, at hun over tid mister synet for til sidst at blive blind. Sidste år vurderede Medicinrådet, at den eneste behandling, der i dag findes mod sygdommen, er for dyr for Danmark. Den melding betyder, at Anna Simonsens familie risikerer at skulle gå fra hus og hjem for at få rejst penge nok til at behandle ét øje i USA.

AF **Anne Mette Steen-Andersen** FOTO **Peter Bondo Gravesen**

”**J**EG HAR SVÆRT ved at forestille mig min fremtid... Kan jeg få en uddannelse? Kan jeg få det job, jeg ønsker? Kan jeg få børn? Jeg frygter, at jeg ikke kan få mine drømme opfyldt.

Det gør ondt at tænke på. Vi har kun ét liv, og jeg vil ikke leve et liv, hvor jeg hver morgen vågner og tænker: Hvorfor er det sådan her, jeg lever?”

Ordene kommer fra 16-årige Anna Simonsen. Hun sidder roligt i lædersofaen ved siden af sin far, Jens-Jacob Simonsen, i stuen i huset i Dragør.

Anna er tydeligt berørt af at skulle sætte ord på fremtiden. For det er svært for hende at skulle forholde sig til en fremtid, hvor hun risikerer ikke at kunne se.

Synet forsvinder

Anna er født med den arvelige øjensygdom RPE65-relateret nethindedystrofi, som skyldes en fejl i det gen, der hedder RPE65. RPE65-genet er afgørende for, at de lysfølsomme sanseceller i øjets nethinde fungerer, som de skal. Når RPE65-genet er defekt, går sansecellerne til grunde, hvilket fører til tab af synsfelt



efterfulgt af tab af det centrale syn, det vil sige evnen til for eksempel at læse, køre bil og lave håndarbejde. Mennesker med RPE65-relateret nethindedystrofi bliver blinde, når de er omkring 30 år. Genfejlen er meget sjælden. Anna er én ud af 30, der er diagnosticeret med sygdommen i Danmark.

Jens-Jacob Simonsen blev opmærksom på, at der var noget galt med Annas syn, allerede da hun var ganske få måneder gammel. Anna stirrede ofte ind i lyset fra lamperne, og da hun begyndte at kunne stavre rundt i huset på sine små ben, faldt hun ofte over legetøjet på gulvet. Da Anna var fire år gammel, fik hun undersøgt sit syn på Statens Øjenklinik. Efter at have foretaget analyser af hendes nethinde kunne lægerne konstatere, at Anna havde en arvelig nethindesygdhed. Og ved hjælp af en gentest blev det senere slået fast, at der var tale om RPE65-relateret nethindedystrofi.

"Jeg har, så længe jeg kan huske, følt mig anderledes end de andre børn. Jeg fik tildelt hjælpemidler i skolen. Jeg havde en masse specialudstyr ved mit skrivebord, som skulle hjælpe mig med at se det, der blev skrevet på tavlen. Og jeg gik med briller. Jeg er aldrig blevet mobbet, men det var tydeligt for alle omkring mig, at jeg ikke var helt som de andre børn," fortæller Anna og fortsætter:



Jeg har, så længe jeg kan huske, følt mig anderledes end de andre børn.

"På et tidspunkt besluttede jeg mig for, at jeg ikke ville have det sådan! Min øjensygdom betyder, at der er ting, jeg ikke kan selv, for eksempel tager jeg aldrig offentlig transport til steder, jeg ikke har været før, og hvis det er mørkt, bevæger jeg mig ikke rundt alene – for jeg risikerer at falde eller fare vild. Men jeg har besluttet mig for, at min sygdom ikke skal have lov til at definere mig og mit liv."

Annas øjensygdom betyder, at hun er nærsynet, farve- og natteblind. Hendes øjne er meget følsomme over for sollys, og hendes kontrastsyn er stærkt nedsat. Det betyder for eksempel, at hun ikke

kan se teksten på tavlen i klasseværelset, selv om hun har sine kontaktlinser i.

Vrede og skilsmisse

Jens-Jacob nikker og smiler, mens hans datter taler. Han er stolt af hende. Stolt af, hvordan hun med oprejst pande og en evne til at fokusere på nuet formår at skubbe sin øjensygdom til side og få det bedste ud af hver dag. At Anna er så stærk og klog, som hun er, det giver mig håb og optimisme, konstaterer han. Selv har Jens-Jacob haft sværere ved at acceptere situationen.

"At få Annas diagnose følte som et granatbombechok. Det påvirkede mig massivt, og jeg reagerede voldsomt. Jeg blev utrolig vred. Jeg lod min frustration og afmagt gå ud over Annas mor og storebror. Når jeg tænker tilbage, er jeg sikker på, at jeg blev skilt fra Annas mor på den konto," fortæller Jens-Jacob og fortsætter:

"I dag ved jeg, at vreden var udtryk for en umoden måde at tackle sorgen. Inden Anna fik diagnosen, havde jeg søgt på nettet og fundet billeder, der illustrerede, hvordan det var at leve med et indskrænket synsfelt. Det skræmte mig meget. Ét er selv at få en diagnose ... Men når det er dit barn ... Det er bare ... Jeg elsker jo Anna så højt og vil hende alt det bedste i livet."

Når Anna er hos Jens-Jacob hver anden uge, bruger de ikke mange minutter på at tale om Annas sygdom. Her er fokus på at have det

Nethindedystrofi

RPE65-relateret nethindedystrofi kaldes i daglig tale også Lebers eller Lebers Kongenitale Amaurose (LCA) – hvor 'kongenital' betyder medfødt og 'amaurose' betyder blindhed. LCA hører til sygdomsgruppen Retinitis Pigmentosa (RP), men viser sine alvorlige følger tidligere end ved andre RP-varianter.

hyggeligt i hinandens selskab. Sygdommen dukker for det meste kun op i samtalerne, når det fra tid til anden er nødvendigt for Jens-Jacob at få afklaret praktiske anliggender: Kan du selv cykle hjem fra mor, efter at solen er gået ned? Kan du finde tilbage til hotelværelset på egen hånd? Osv.

"Når jeg er i mine vante miljøer og rutiner, tænker jeg ikke så meget over mit syn. Men i nye miljøer kan det være udfordrende. For eksempel havde jeg svært ved at finde rundt, da vi var på skiferie, hvor konturerne i det hvide snelandskab flød sammen for øjnene af mig. Jeg tænker også over, hvordan jeg skal sige til nye mennesker, at jeg ser dårligt. Det er en af ulemperne ved at have en usynlig sygdom – jeg skal selv gøre opmærksom på, at der er noget galt hver eneste gang. Det er anstrengende," siger Anna.

Behandling afvist

Indtil sidste år eksisterede der ingen behandlinger til RPE65-relateret nethindedystrofi. Men i 2019 lancerede medicinalvirksomheden Novartis lægemidlet Luxturna (voretigen neparovec). Luxturna er en genterapi, der virker ved at overføre arvemateriale til nethinden, som koder for normalt RPE65-protein. Det er en engangsbehandling, der gør nethinden i stand til at danne normalt RPE65-protein,

hvilket genopretter funktionen af sansecellerne i nethinden og forhindrer, at sygdommen udvikler sig til blindhed. Luxturna er godkendt af de amerikanske – og de europæiske lægemiddelmyndigheder, men i Danmark har Medicinrådet afvist Luxturna som standardbehandling med begrundelsen, at lægemidlet er for dyrt. Medicinrådet er et råd under Danske Regioner, hvis opgave er at vurdere, om nye lægemidler kan anbefales som mulig standardbehandling, samt udarbejde fælles regionale behandlingsvejledninger.

"Jeg har længe vidst, at der var en behandling på vej. Jeg har fulgt forskningen tæt. Den viden har været et meget vigtigt lys i mørket. Jeg har hele tiden kunnet sige til mig selv: Lige om lidt kommer kuren," siger Jens-Jacob og fortsætter:

"Det er svært at beskrive den følelse, der ramte mig, da jeg læste Medicinrådets afgørelse om Luxturna. Alt det, vi havde håbet på, blev kastet på gulvet ... Det var forfærdeligt at skulle give beskeden videre til Anna. Det virker så meningsløst. Så uretfærdigt."

Anna supplerer sin far:

"Jeg havde et eller andet sted forberedt mig selv på, at det kunne blive et nej fra Medicinrådet. Men jeg blev alligevel virkelig ked af det og skuffet. Mit liv er åbenbart ikke penge værd," konstaterer hun.



Anna er fascineret af kunstværker og arkæologiske genstande fra det antikke Ægypten. Derfor besøger hun og hendes far, Jens-Jacob Simonsen, fra tid til anden Ny Carlsberg Glyptotek i København.



Anna bliver disse dage fulgt af et tv-hold fra Danmarks Radio. De er i gang med at producere en dokumentarfilm om Annas families kamp for at redde Annas syn.

Grundet en fortrolighedsklausul er det ikke muligt at få at vide, hvilken pris Novartis har oplyst som nettopris for Luxturna i Danmark, men apotekernes indkøbspris lyder på knap 5,2 millioner kroner per patient. Der er altid en – til tider anseelig – forskel på nettoprisen og apotekernes indkøbspris.

Velfærdssamfundet skuffer

Anna og Jens-Jacob har ikke accepteret Medicinrådets afvisning af Luxturna. Tværtimod. Sammen bruger de megen tid og mange kræfter på at plædere for, at Medicinrådet omstøder sin afgørelse. De har blandt andet deltaget i tv-interview, og Jens-Jacob har fået publiceret en række debatindlæg om problemstillingen på onlinemediet Altinget.dk. Lige nu følger Danmarks Radio familiens gøren og laden med henblik på at lave en dokumentar om deres kamp for at redde Anna og andre unge med RPE65-relateret nethindedystrofi syn.

"Der findes en behandling, som kan redde mit syn. Børn og unge andre steder i verden får allerede Luxturna. Jeg har ikke givet op – på den ene eller den anden måde skal det nok lykkes mig at få mine øjne behandlet. Det vælger jeg at tro på," siger Anna.

Når Medicinrådet afviser at anbefale et lægemiddel som standardbehandling i Danmark, indføres lægemidlet ikke som et alment anvendt behandlingstilbud på landets sygehuse.

"I USA har patienter, som har tegnet en privat sundhedsforsikring, adgang til Luxturna, og i Storbritannien er det lykkedes at finde penge til Luxturna ved at omprioritere sundhedsudgifterne. Men i Danmark – som ellers bryster sig af at være et velfærdssamfund – kan vi ikke finde plads i budgettet. Det virker helt barokt," siger Jens-Jacob, der tydelig er vred og frustreret over situationen.

Han peger på, at der i Medicinrådets beslutningsgrundlag for ny medicin ikke tages højde



for de langsigtede konsekvenser af behandlingen og de langsigtede samfundsmæssige besparelser, der kan hentes ved, at unge mennesker undgår blindhed og dermed bevarer muligheden for at varetage et arbejde mange år frem.

"Det er en gåde for mig, at Medicinrådet ikke kan se, at det er en bedre forretning for Danmark, at Anna bevarer synet, end de fem millioner kroner, behandlingen koster. Luxturna er en meget dyr behandling, men det er også dyrt at bygge en Storebæltsbro. En enkelt injektion med Luxturna sikrer livskvalitet og beskæftigelse for unge mennesker, der i dag står til at blive blinde. Er det ikke værd at investere i?" spørger Jens-Jacob retorisk og tilføjer:

"Jeg kan ikke lade være med at tænke på, om vi er blevet gidsler i et strategisk spil, hvor Medicinrådet spiller med musklerne over for både politikerne og industrien for at vise, at de tør sige nej til dyr medicin."

Behandling i USA

I forbindelse med afvisningen af Luxturna gjorde Medicinrådet det klart, at det er villigt til at se på Luxturna igen, hvis Novartis vender retur med en ny pris på genterapien. Forhandlingerne mellem Novartis og Amgros pågår i hemmelighed, og derfor er det lige nu umuligt at spå om, hvorvidt de to forhandlingsparter kan komme hinanden i møde inden for den nærmeste fremtid.

Ifølge Medicinrådets fagudvalg for øjensygdomme har 19 ud af de 30 danske patienter med RPE65-relateret nethindedystrofi tilstrækkelig meget syn tilbage, til at behandlingen med Luxturna kan have effekt. Luxturna har kun effekt, så længe ikke alle sansecellerne i nethinden er gået til grunde. Det faktum betyder, at Anna og Jens-Jacob ikke kan vente for evigt.

"Vi giver alt, hvad vi har i os i 2020, og håber på, at det kan være med til at rykke ved Medicinrådets afgørelse. Hvis ikke det er tilfældet, så har vi besluttet os for, at jeg sælger mit hus, Annas mor sælger sin lejlighed, og mine forældre låner penge i deres hus. På den måde kan vi skrabe de godt tre millioner kroner sammen, det koster at tage til USA og få Annas ene øje behandlet," fortæller Jens-Jacob.

Han har allerede haft en ejendomsmægler til at se på huset, så han ved, at finansieringen er på plads, hvis det skulle komme dertil. Anna

får behandlingen på den ene eller den anden måde, fastslår han.

"Det er helt forkert, at vi i et rigt og moderne samfund som det danske, er nødt til at sælge alt, hvad vi ejer, for at tage til udlandet og få behandling. Og tænk på dem, der ikke er lige så privilegerede som os. Dem, som ikke kan finde pengene til behandlingen. Det kan ikke være rigtigt, at mennesker med alvorlige sygdommes behandlingsmuligheder skal afhænge af, hvor mange penge de har stående på bankkontoen," slutter Anna.

Dokumentaren om Anna Simonsen bliver sendt på DR i foråret. Jens-Jacob Simonsens debatindlæg kan læses online på Altingets hjemmeside. Anna Simonsen og Jens-Jacob Simonsen har desuden medvirket i et indslag i programmet 'Go' Aften LIVE' på TV 2. Det kan tilgås via TV 2's hjemmeside. ■

Tekst: Anne Mette Steen-Andersen / Molecule Consultancy

Medicinrådets afgørelse om Luxturna

I 2019 afviste Medicinrådet at anbefale Luxturna som standardbehandling. I anbefalingen fra lyder det:

”MEDICINRÅDET anbefaler ikke Luxturna som mulig standardbehandling til patienter med arvelig RPE65-relateret nethindedystrofi. Medicinrådet vurderer, at prisen på Luxturna er urimelig høj. Medicinrådet lægger i forbindelse med vurderingen af prisen vægt på, at der er væsentlig usikkerhed om langtidseffekter og eventuelle langtidsbivirkninger ved behandlingen. Medicinrådet har overvejet alvorlighedsprincippet, men selv dette princip kan ikke legitimere den meget høje pris.”

I anbefalingen lyder det videre:

”Den sundhedsøkonomiske analyse inkluderer kun lægemiddelomkostninger, administrationsomkostninger og monitoreringsomkostninger. Dermed kan omkostningerne til både Luxturna og ingen aktiv behandling potentielt være underestimeret. Det har

ikke været muligt for virksomheden eller Amgros at kvalificere omkostninger i den kommunale sektor i forbindelse med synstab. Inden for Medicinrådets rammer er det ikke muligt at inddrage omkostninger vedrørende tabt arbejdsfortjeneste i en sundhedsøkonomisk analyse.”

I den økonomiske analyse fra Amgros (indkøbsselskabet, som indkøber medicin til danske sygehusapoteker og sygehuse), der indgår i Medicinrådets beslutningsgrundlag, oplyses det, at lægemiddelomkostningerne for Luxturna er 5.151.000 kroner. Budgetkonsekvenserne vil det første år, Luxturna er på markedet i Danmark, være 21 millioner, mens de andet og tredje år vil være 42 millioner kroner, og 10 millioner kroner fjerde år. Fra år fem og fremefter estimeres budgetkonsekvenserne at være fem millioner kroner hvert andet år.