



SUNDHEDSSTYRELSEN

Dato 20-04-2021

CKR

Sagsnr. 03-0502-2

+4520526429

Indstillingsnotat

Screening af nyfødte for spinal muskelatrofi (SMA)

Indstilling

Sundhedsstyrelsen anbefaler Sundhedsministeriet, at der indføres screening af nyfødte for spinal muskelatrofi (SMA) i Danmark.

Spinal muskelatrofi (SMA) er en arvelig sygdom med muskelsvækkelse og muskelsvind pga. tiltagende tab af de nerveceller i rygmærven, der forsyner musklerne i arme, ben og krop. SMA følger autosomal recessiv arvegang, hvilket betyder at begge forældre bærer på anlæg for sygdommen (men ingen af dem er syge). Risikoen for at barnet får sygdommen, når begge forældre er bærere, er 25 %. Der fødes ca. 6 børn årligt med SMA, og sygdommen udgør den hyppigste arveligt betingede årsag til spædbarnsdød i Danmark.

Den væsentligste begrundelse for, at Sundhedsstyrelsen anbefaler neonatalscreening for SMA er, at diagnosen hermed kan stilles helt tidligt og børn med SMA kan identificeres inden de udvikler symptomer, så de kan behandles inden irreversibel skade indtræder.

Sundhedsfaglig vurdering

Diagnosetidspunktet for SMA er afgørende for behandlingsmulighederne. Indførelse af neonatalscreening for SMA vil give mulighed for at diagnosticere og behandle disse børn før de udvikler symptomer og i værste fald dør af sygdommen. Behandlingsresultaterne for SMA synes at være overbevisende, hvis der behandles tidligt.

Med hensyn til gavnlige versus skadelige virkninger af screeningsprogrammet vurderer Sundhedsstyrelsen, at den reduktion af alvorlig sygelighed, der kan opnås ved tidlig behandling, er væsentlig og opvejer mulige skadevirkninger.

Screeningen for SMA skal indgå i samme organisatoriske logistik som den øvrige neonatalscreening. Statens Serum Institut udfører analysen for SMA. Testmetoden anvendes også til andre af de neonatale screeninger og den er både simpel, sikker, præcis, valideret og acceptabel.

Der forventes 94-96% sensitivitet (testmetodens evne til at "finde" de syge) og 99,97% specificitet (testmetodens evne til at "frikende" de raske).

Ved positiv screening vil diagnosen blive bekræftet ved en rutine analyse på Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet som vil give diagnostisk afklaring efter max 4 dage.

I forhold til informationen til forældrene forud for screeningsundersøgelsen vil der ved indførelse af et nationalt screeningsprogram for SMA være behov for at revidere det nuværende informationsmateriale.

På baggrund af ovenstående samt gennemgang af de 10 screeningskriterier (se bilag 1) er det Sundhedsstyrelsens samlede vurdering, at neonatal screening for SMA opfylder kriterierne for nationale screeningsprogrammer, og at screeningen bør indføres i Danmark.

Der henvises til vedlagte baggrundsnotat (bilag 1) for en mere detaljeret beskrivelse af sygdommen samt gennemgang af de 10 screeningskriterier.

Organisering af screeningsprogrammet

Screening for SMA vil indgå i den eksisterende neonatale biokemiske screening af nyfødte, som foretages på hælblodprøven.

Screeningen skal indgå i samme organisatoriske infrastruktur og metodologisk indgå i samme prøve-flow, som de øvrige sygdomme i det udvidede danske neonatale screenings-program. Der anvendes prøvemateriale fra samme filterpapirblodprøve (hælblodprøven), som allerede tages til screening for andre sygdomme i 3. levedøgn og indsendes til Statens Serum Institut.

Den neonatale biokemiske screening er veletableret og velfungerende med hurtig opfølgning på de screeningspositive resultater. Screeningsanalysen vil blive foretaget af Center for Neonatal Screening på Statens Serum Institut på samme måde som for svær kombineret immundefekt (SCID). Resultatet foreligger på samme tidspunkt, som det gør for de andre sygdomme, der screenes for i det neonatale screeningsprogram, dvs. dagen efter at Statens Serum Institut modtager prøven.

I dag deltager over 99% af alle ca. 62.000 nyfødte/år i Danmark i neonatalscreeningen. Ved tidligere udvidelser af det neonatale screeningsprogram har der ikke været ændringer i deltagesprocenten.

De børn der udkommer med et positivt screeningsresultat (screen-positive) meddeles straks til Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, Rigshospitalet, som aftaler den videre udredning med den lokale børneafdeling.

De børn der viser sig med sikkerhed at have SMS (sandt screen-positive) behandles livslangt på neuropædiatriske afdelinger samt rehabiliteringscenter for muskelsvind.

Økonomi

De estimerede økonomiske omkostninger forbundet med screeningsprogrammet er på ca. 1,6 mio. kr. årligt. Sundhedsstyrelsen vurderer, at de økonomiske omkostninger forbundet med indførelse af SMA screeningsprogrammet står i rimeligt forhold til det sundhedsmæssige udbytte.

Prisen for Spinraza er omkring 750.000 kr. pr. dosis. Der gives 4 startdoser i løbet af de første 2 måneder og derefter en dosis hver 4. måned.

Hvis screening for SMA indføres, vil det bevirke, at børnene kommer tidligere i behandling. Det resulterer formentlig i øgede medicinudgifter, men vil også nedsætte omkostninger til bl.a. indlæggelser og støttende behandling som hjælp til vejrtrækning, ernæring, personlige hjælpere, hjælpemidler, skinner/korset samt operative procedurer, som seneforlængelser og skolioseoperationer.

Det er ikke muligt at tilvejebringe et sikkert og sufficient datagrundlag til beregning af konkrete udgifter og besparelser, bl.a. pga. det beskedne antal patienter og de forskelligartede patientforløb.

Implementering

Regionerne forestår den nuværende biokemiske screening af nyfødte og vil også skulle varetage implementeringen og driften af programmets udvidelse med undersøgelse for SMA. Screeningen vil indgå i det allerede eksisterende tilbud om biokemisk screening af nyfødte, hvorfor indførelse af screening for SMA ikke får organisatoriske konsekvenser for selve blodprøvetagningen.

Ændringen vil primært være i form af yderligere information om resultatet til forældrene, som regionernes fødesteder vagetager.

Det vurderes, at der vil gå 3-6 mdr. fra en endelig godkendelse og finansiering af screeningsprogrammet, til det kan implementeres.

Bilag

Bilag 1