

SMA på det nationale screeningsprogram for nyfødte i Danmark



Neonatal screening er nøglen til et mere normalt liv for børn med SMA

I Danmark screener vi i dag for 18 medfødte sygdomme, som alle har det til fælles, at de kan give alvorlige fysiske og/eller psykiske handicap.

Når det kommer til Spinal Muskelatrofi (SMA) er tid altafgørende, eftersom det tab af nerveceller som begynder allerede kort inden fødslen, er progressivt og irreversibelt. For hver dag der går, før et barn med SMA modtager behandling, går livsnødvendige muskelfunktioner tabt for altid. Efter blot få måneder har børn med den mest alvorlige SMA-type uigenkaldeligt mistet op til 95% af de livsnødvendige celler, der hjælper med opbygningen af kroppens muskelmasse.

Desværre opdages SMA typisk først flere måneder efter fødslen, når det viser sig, at barnet ikke udvikler sig som de jævnaldrende. Ofte er sygdommen så fremtræden på diagnosetidspunktet, at behandling har begrænset effekt.

Behandles barnet derimod inden for de første få uger efter fødslen, vil det langt hen ad vejen kunne udvikle sig helt på linje med andre, raske jævnaldrene.¹⁻³

Fakta om SMA

Spinal Muskelatrofi (SMA) er en sjælden og potentielt livstruende sygdom, som skyldes en genfejl, der fører til tab af vigtige celler i rygmarven, hvilket medfører alvorlig reducere af muskelmasse og dermed bevægelsesfunktion.

I Danmark fødes et barn med SMA ca. hver anden måned. Uden tidlig diagnose og behandling risikerer et barn med SMA at være afhængig af kørestol, respirator el.lign. resten af livet.

60% af børn med SMA lider af den alvorligste sygdomstype, som indebærer at de dør inden de er fyldt to år, hvis de ikke modtager behandling. SMA var således tidligere en af de hyppigste årsager til spædbarnsdød i Danmark.

Der findes i dag flere behandlinger af SMA, der kan sikre muligheden for at barnet udvikler sig på lige fod med jævnaldrende, hvis det gives i løbet af barnets første seks måneder¹⁻³ – dette gælder også de børn, der fødes med den alvorligste SMA-type.

“Hvis vi indfører screening for SMA i dag, kan vi imødegå, at de 6-8 børn, der i det kommende år fødes med SMA, vil udvikle sig normalt.”

– Allan Lund, overlæge og professor, Børne- og Ungeafdelingen og Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

1. De Vivo DC, et al. Neuromuscl Disord. 2019;29(11):842–56. 2. AveXis (2020). ZOLGENSMA (onasemnogene abeparvovec) Summary of Product Characteristics. 3. Glascock J, et al. J Neuromuscul Dis. 2018;5(2):145–58.

“Screening for SMA er afgørende, fordi tid er afgørende for de her børn.”

- Simon Toft Jespersen, formand, Muskelsvindfonden



Sundhedsstyrelsen anbefaler screening

Det er et krav, at de sygdomme, vi screener nyfødte for i Danmark, kan behandles. Indtil for få år siden var dette ikke muligt for SMA. Men det er det i dag, og endda med særdeles god effekt – særligt for helt små børn.

Den 26. april 2021 indstillede Sundhedsstyrelsens Rådgivende Udvalg for Nationale Screeningsprogrammer at optage SMA i det nationale screeningsprogram. Ifølge et svar fra Sundhedsministeriet fra begyndelsen af september 2021 er indstillingen fortsat under behandling i ministeriet.



Børnene har brug for politisk handling

Det er helt afgørende, at SMA så hurtigt som muligt inkluderes i det nationale screeningsprogram for nyfødte. Derfor bør der allerede i efteråret tages politisk stilling til anbefalingen fra Sundhedsstyrelsen, så de nødvendige midler afsættes på finansloven for 2022.

Hvis dette ikke sker, risikerer vi at skulle vente endnu et år på at kunne screene for denne alvorlige sygdom. Og dét selvom vi ifølge overlæge og professor Allan Lund, Børne- og Ungeafdelingen og Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet, allerede vil kunne igangsætte screeningen for SMA inden for få uger, så snart det er vedtaget politisk.