

Vedr: Anmodning om fortræde for Folketingets Sundhedsudvalg angående introduktion af screening for spinal muskeltrofi i Danmark.

I Danmark fødes der hvert år 4-6 børn med spinal muskeltrofi (SMA) en alvorlig fremadskridende muskelsygdom. Indtil for nylig har SMA været den hyppigste genetiske årsag til død i spædbørnsalderen, idet børn med de alvorlige former for denne sygdom ikke blev mere end to år gamle.

I løbet af de sidste år er der sket afgørende gennembrud i udvikling af behandling af sygdommen. Der findes nu tre godkendte genetiske behandlinger, som ikke kun giver børnene mulighed for at overleve, men også udvikle en vis muskelstyrke, som kan give dem en grad af uafhængighed. Behandlingerne virkes bedst når de gives så tidlig som muligt, ideelt før børnene har udviklet symptomer.

Flere lande, herunder Tyskland, Belgien, USA og Norge har indført screeningsprogrammer for nyfødte, som kan diagnosticere børn allerede ved fødslen. Når behandlingen indsættes kort efter fødslen, kan børnene udvikle sig indenfor det normale spektrum.

Når børnene først har udviklet symptomer, som for de mest alvorlige former er i 3-4 månedersalderen, vil børnene, trods behandling, blive permanente kørestolsbrugere og have behov for omfattende støtteforanstaltninger.

Behandlingerne af SMA er nogle af de mest kostbare i hele sundhedsvæsenet, medicinomkostningerne for et barn indtil voksenalderen løber op på et tocifret millionbeløb. Ved at ikke at behandle kort efter fødslen kan medicinen ikke udvikle sin fulde effekt.

SMA screening af alle nyfødte i Danmark kan indføres med få ugers varsel, og ville koste ca. 1.6 millioner kroner om året. Screeningen er blevet anbefalet af Sundhedsstyrelsen, og forslaget om national SMA screening ligger nu i Sundhedsministeriet og venter på behandling.

Vi arbejder med henholdsvis screening og behandling af børn med SMA, og har med bekymring registreret, at der i Finansloven for 2022/23 ikke er afsat midler til opstart af screening for SMA. Det vil betyde, at der kommer til at være 4 til 6 børn om året, som udvikler et meget mere alvorligt handicap end de behøvede, samtidig med at omkostninger til støtteforanstaltninger bliver betydelig højere senere i livet.

Vi beder derfor Folketingets Sundhedsudvalg om foretræde for at kunne redegøre for de sundhedsmæssige og økonomiske fordele ved en hurtig indførelse af screening for SMA.

København, 24. februar 2022

Allan Melgaard Lund

Overlæge, professor dr.med.

Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet

Peter Born

Overlæge, ph.d.

Børne- og Ungeafdelingen,

Rigshospitalet