

# **Foretræde for Sundhedsudvalget vedrørende landsdækkende screening for spinal muskelatrofi, 29. marts 2022**

Allan Lund

Professor, Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, Rigshospitalet

Formand, DPS udvalg klinisk genetik og screening

Peter Born

Overlæge, Børneneurologisk Ambulatorium

Rigshospitalet

# Spinal Muskelatrofi (SMA)

- 4-6 børn fødes hvert år med SMA
- I alt ca. 170 personer med SMA, heraf ca. 50 børn
- Tre typer:
  - **SMA 1:** udvikler symptomer før 6 måneder og overlever uden behandling i maksimalt 2 år (60%)
  - **SMA 2:** symptomer før 18 måneder, permanente kørestolsbruger (20%)
  - **SMA 3:** symptomer efter 18 måneder, lærer at gå, men mister ofte gangfunktion igen (20%)

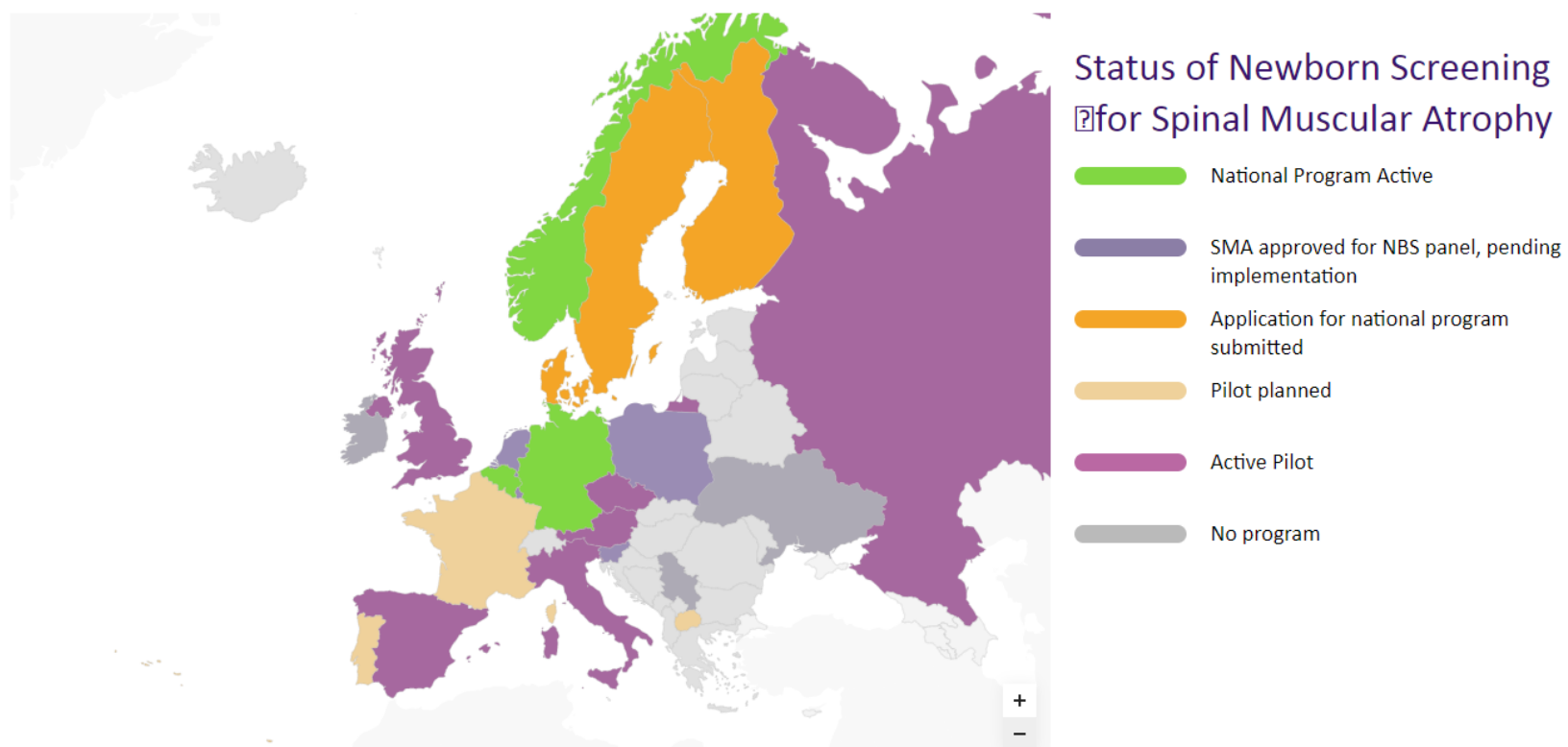
# SMA behandling

- Tre behandlinger til rådighed, som forbedrer sygdommen afgørende: **Spinraza, Evrysdi, Zolgensma**
- Bedre effekt jo tidligere i sygdomsforløbet behandlingen startes
- Hvis behandlingen startes kort efter fødslen kan børnene udvikle sig indenfor det normale

# Nyfødthedsscreening for SMA

- Skal indgå i dansk rutine nyfødthedsscreening ("hælprøven"), derfor
  - **Ingen ny blodprøve**
  - Ingen nye procedurer i forhold til barn og familie
- Analysen udføres på materiale fra anden screening - **genbrug**
  - Derfor billig
- Analysen er **genetisk og meget præcis**
  - Finder næsten 100% af SMA børn med minimalt antal falsk positive
- Screeningen kan logistisk og analytisk iværksættes i morgen

# Kort over SMA nyfødtthedsscreening



Hertil har Australien, Taiwan og ca. 40 stater i USA indført screening

# Hvorfor screene for SMA?

- Al nyfødthedsscreening baserer sig WHO-kriterier, herunder
  - Alvorlig sygdom; prognose markant bedre ved screening; test med høj sensitivitet og minimalt antal falsk positive
  - **SMA lever op til alle krav**
- **Screening gør, at børn med SMA kan udvikle sig i normalområdet**
  - Alle overlever og størstedelen går selvstændigt efter tidlig behandling
  - Ved diagnose 3-5 mdr. gamle dør mange nerveceller - med dårligere effekt af behandling til følge

# Økonomi af SMA screening og behandling

- Pris for behandling er et tocifret millionbeløb per barn
  - **Uanset om børnene diagnosticeres ved screening eller senere**
    - I Danmark er 30 børn i medicinsk behandling lige nu
- Omkostning for screening 1.6 millioner kroner per år
- Det får man ekstra ved screening
  - Nedsat behov for medicinske procedurer, hjælpemidler, respiratorbehandlinger og hjælperordninger
  - **Altså langt mere sundhedsværdi, samfundsværdi og livskvalitet for stort set samme behandlingsudgift**