

Høringsnotat

Forslag til endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte

Helse- og omsorgsdepartementet viser til vedlagte anbefaling fra Helsedirektoratet 11. februar 2021 om å utvide nyfødtscreeningprogrammet til også å inkludere test for spinal muskelatrofi (SMA).

SMA gir skade av motonevroner i ryggmargen med progressiv reduksjon av muskulatur og muskelsvekkelse. Sykdommen fører til alvorlig sykdom med tap av ferdigheter og forkortet livslengde. Det er utviklet en svært sikker test som avdekker SMA og som samtidig kan angi alvorlighetsgrad av sykdommen. Det er forventet å avdekke SMA hos ca sju nyfødte per år.

Behandlingen av SMA starter i dag når barna etter vanligvis tre til 18 måneder utvikler symptomer. Masseundersøkelse vil ikke øke antall barn som får behandling, men tidlig diagnostikk og behandlingsstart vil gi en signifikant reduksjon i sykkelighet hos disse pasientene. Resultatene av behandlingen blir bedre, blant annet fordi færre celler i ryggmargen vil være skadet ved behandlingsstart. Behandling med medisinen spinraza har bedre effekt desto tidligere behandlingen starter. Den ble godkjent av spesialisthelsetjenestens Beslutningsforum i februar 2018 og gis i dag til barn under 18 år.

Det vil være noen økte kostnader gjennom at tidlig oppdagelse av tilstanden innebærer at spesialisthelsetjenestens behandlingkostnader starter noen måneder tidligere i forløpet. Kostnadene dekkes innenfor virksomhetenes eksisterende budsjettammer.

Departementet støtter direktoratets anbefaling om å innlemme SMA i masseundersøkelsen av nyfødte og foreslår følgende endring i forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse av nyfødte:

I § 2 første ledd skal ny bokstav z lyde:

z) spinal muskelatrofi (SMA).

Vedlegg