



Svenska
Läkaresällskapet

2023-04-09

Till Socialstyrelsen
screening@socialstyrelsen.se

Remiss: Screening för spinal muskelatrofi (SMA) Rekommendation om att införa ett screeningprogram

Svenska Läkaresällskapet (SLS) är läkarkårens oberoende, vetenskapliga professionsorganisation, en ideell, partipolitiskt och fackligt obunden förening. Vårt syfte är att verka för förbättrad hälsa och sjukvård genom att främja vetenskap, utbildning, etik och kvalitet.

SLS tackar för möjligheten att inkomma med ett remissvar på Screening för spinal muskelatrofi (SMA) Rekommendation om att införa ett screeningprogram. Beredningen av SLS remissvar har skett i SLS delegation för medicinsk etik. Inför beredningen har vi underremitterat inom SLS och erhållit ett svar från Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik, se bilaga 1.

SLS Ställningstagande

SLS ställer sig positiva till Socialstyrelsens förslag att låta screening för SMA ingå i nyföddhetsscreeningen, och att endast de barnen med störst risk (barnen med 1–3 kopior av SMA2-genen) identifieras. Denna strategi, jämfört med en något bredare screening innefattande även barn med 4 kopior av SMN2, håller sig närmast de kriterier för screening som SLS uppfattar som viktiga att upprätthålla, bland annat att bara screena för sådant där det finns tillräckligt vetenskapligt underlag för nytta. SLS anser att den etiska analys som bilagts remissen väl täcker de överväganden som bör göras.

Med tanke på att de behandlingar som är tillgängliga för sjukdomen för närvarande är mycket dyra, och att NT-rådet rekommenderar behandling endast vid symptom, är det viktigt att när screeningen införs att indikationen följer screeningen så att alla barn identifierade vid screeningen får behandling innan symptom på lika villkor.

För Svenska Läkaresällskapet

Tobias Alfvén
ordförande

Anders Castor
ordförande, delegationen för medicinsk etik

Bilaga

1. Remissvar Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik



Remissvar till SLS avseende Socialstyrelsens rekommendation om nyföddhetsscreening för SMA.

Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG) uppskattar möjligheten att få lämna remissvar på rekommendationerna om nyföddhetsscreening för spinal muskelatrofi (SMA). Föreningen är huvudsakligen positiv till rekommendationen men har ett par synpunkter:

1. Det finns risk att kliniker övertolkar den diagnostiska säkerheten i analysen. Screeninganalysen kommer att missa de barn som har en punktmutation i kombination med en deletion samt de barn som har två punktmutationer (totalt c:a 5% av alla med SMA).

Förslag: På sida 10 i aktuell remiss under stycket "Genetiska förändringar..." står "Hos ett mindre antal patienter med SMA orsakas sjukdomen av en punktmutation i den ena kopian av SMN1 och en deletion av den andra kopian." Efter denna mening föreslår SFMG att lägga till: "Dessa ovanliga fall av SMA kan inte identifieras via nyföddhetsscreeningen, och vid klinisk misstanke om SMA bör klinisk utredning därför utföras."

SFMG har noterat att denna typ av förtydligande finns med i flera andra länders information om nyföddhetsscreening för SMA.

2. Inklusion av SMA i nyföddhetsscreeningen innebär inklusion av ett tillstånd där genetisk utredning görs av alla barn som screenas (till skillnad från tillstånd där man screenar biokemiskt och genetisk analys endast sker i selekterade fall). Detta innebär att steget till prekonceptionsscreening är mindre, och SFMG menar att screening av prospektiva föräldrar bör övervägas som ett alternativ till nyföddhetsscreening. Föräldrapar där båda är anlagsbärare har då möjlighet att överväga fosterdiagnostik/PGT innan de fått ett barn med SMA.

SFMG vill även framföra några mindre språkliga synpunkter:

1. Sedan några år tillbaka så används benämningen preimplantatorisk genetisk testning (PGT) snarare än preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) inom professionen.
2. På sida 7 anges "Allvarlighetsgraden av SMA har ett starkt samband med antalet kopior av en annan gen, *SMN2*". Innan denna skrivning saknas beskrivning av "den första genen" (dvs *SMN1*). Kan förslagsvis preciseras första gången SMA nämns.
3. På samma sida ses stavfel för ordet "föreslagna" (står "förslagna").
4. På sida 10 anges "SMA är en sällsynt sjukdom. Men det är en av de vanligaste ärftliga neuromuskulära sjukdomarna." Kan med fördel slås ihop till en mening.
5. På samma sida anges "När dessa nervceller försvinner ersätts de inte av nya och är därmed irreversibel." Sannolikt saknas ett ord ("skadan") efter "och" i denna mening.

För Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik, 2023-03-10

Maria Hellberg, vetenskaplig sekreterare

Hans Ehrencrona, ordförande