



Information til praktiserende læger, praksispersonale, sundhedsplejersker m.fl. om implementering af national screening af nyfødte for SMA via hæl-blodprøven per 1. januar 2023

Et nationalt screeningsprogram af nyfødte for spinal muskelatrofi, SMA indføres i Danmark fra 1. januar 2023.

Screening for SMA vil indgå i det eksisterende og velfungerende neonatale screeningsprogram for medfødte sygdomme, som foretages på hælprøven i den nyfødtes anden til tredje levedøgn. Alle nyfødte screenes rutinemæssigt for 18 alvorlige medfødte stofskiftesygdomme, cystisk fibrose og SCID (svær kombineret immundefekt). Screening for SMA bliver således den 19. sygdom, som nyfødte screenes for ved analyse af hælblodprøven. SMA-screeningen baseres på den allerede eksisterende organisation for indsamling og håndtering af prøverne samt svarafgivelse af screeningsresultaterne.

SMA er en arvelig sygdom med muskelsvækkelse og muskelsvind pga. tiltagende tab af de nerveceller i rygmargen, der forsyner musklerne i arme, ben og krop. SMA følger autosomal recessiv arvegang, hvilket betyder, at begge forældre bærer på anlæg for sygdommen (men ingen af dem er syge). Risikoen for at barnet får sygdommen, når begge forældre er bærere, er 25 %. Der fødes ca. 6 børn årligt med SMA, og sygdommen udgør den hyppigste arveligt betingede årsag til spædbarnsdød i Danmark.

Diagnosetidspunktet for SMA er afgørende for behandlingsmulighederne. Børn med SMA kan på nuværende tidspunkt ikke identificeres før symptomdebut, og der kan gå tid før, der foreligger en diagnose. Udover ved type 0 (meget sjælden) er sygdommen uden symptomer ved fødslen. Med screening af nyfødte for SMA kan diagnosen stilles helt tidligt, og børn med SMA kan identificeres inden de udvikler symptomer, så de kan behandles, inden irreversibel skade indtræder. Hvis sygdommen opdages før symptomer opstår vil det forbedre behandlingsmulighederne og dermed sikre bedre overlevelse, mindre sygelighed, færre senfølger og følgelig bedre livskvalitet blandt screenede børn.

Organiseringen af screening af nyfødte for SMA

Overordnet organiseres screening af nyfødte for SMA som følger:

1. Screening for SMA foretages via hælblodprøven, der tages på den nyfødte på fødeafdelingen 48-72 timer efter fødslen.
2. Filterpapir-blodprøvekortet sendes til SSI, hvor analysen for SMA foregår. På DNA ekstraheret fra filterpapir-blodprøven foretages real-time PCR-analyse til bestemmelse af tilstedeværelse/fravær af exon 7 i *SMN1*-genet. 96% af SMA-tilfælde skyldes homozygot deletion af exon 7 i *SMN1*-genet. Analysen udføres som en multiplex RT-PCR-analyse med samme apparatur og parallelt med screeningen for SCID (severe combined immune deficiency), der startede i Danmark den 1. februar 2020.
3. SSI rapporterer straks de screen-positive fund ud til Klinik for Børn og Unge med Hjerne- og Nervesygdomme, Afdeling for Børn og Unge, Rigshospitalet (screen-positive prøver fra Region Syddanmark, Region Sjælland og Region Hovedstaden) eller Neuropædiatrisk Afdeling, Børn og Unge, Aarhus Universitetshospital (Region Midtjylland og Region Nordjylland), som kontakter familien.
4. Klinik for Børn og Unge med Hjerne- og Nervesygdomme, Afdeling for Børn og Unge, Rigshospitalet og Neuropædiatrisk Afdeling, Børn og Unge, Aarhus Universitetshospital indkalder de screen-positive nyfødte til konfirmerende prøver og videre udredning.
5. Diagnosen vil blive bekræftet ved MLPA-undersøgelse (multiplex ligation dependent probe amplification) for homozygot deletion i exon 7 af *SMN1*-genet samt bestemmelse af antallet af *SMN2* kopier. Dette er i lighed med den nuværende diagnostiske proces ved mistanke om SMA. Analysen foretages på Afdeling for Genetik, Rigshospitalet og Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital og vil medføre diagnostisk afklaring efter max 4 dage.
6. Klinik for Børn og Unge med Hjerne- og Nervesygdomme, Afdeling for Børn og Unge, Rigshospitalet og Neuropædiatrisk Afdeling, Børn og Unge, Aarhus Universitetshospital informerer den lokale børneafdeling og barnets praktiserende læge om fundet.
7. De regionale kliniske genetiske afdelinger varetager den genetiske rådgivning af forældrene (og evt. andre familiemedlemmer) til de afficerede børn. De to neuropædiatriske afdelinger skriver henvisningen.

Nyfødte med SMA

Alle screen-positive nyfødte indkaldes til konfirmerende prøve. Der er diagnostisk afklaring efter max 4 dage. De børn, der diagnosticeres med SMA som følge af den systematiske screening, vil blive udredt, behandlet og fulgt på de neuropædiatriske afdelinger på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.

Genetisk rådgivning og evt. testning af forældre og søskende

De regionale klinisk genetiske afdelinger forestår den genetiske rådgivning og testning af forældre (og evt. andre familiemedlemmer) til en nyfødt med SMA.

Forældre til børn med SMA tilbydes genetisk rådgivning på den klinisk genetiske afdeling, som ligger i forældrenes bopælsregion. Det er de neuropædiatriske afdelinger på henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospitals opgave at udfærdige henvisningen dertil. Søskende tilbydes genetisk testning for at udelukke en ikke-diagnosticeret SMA, da symptomerne kan variere.

Generel information til forældre om hælblodprøven og screening af nyfødte for SMA

SSI opdaterer forældre pjecen ”Blodprøve fra nyfødte” med et afsnit om SMA. Pjecen vil kunne downloades fra 1. januar 2023 på <http://www.nyfoedte.ssi.dk>
På siden findes desuden information til sundhedspersonalet.

Overlæge Camilla Krogh
Sundhedsstyrelsen