



2023-04-04

Dnr Komm2023/00119/S 1985:A

Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

Remissvar avseende Screening för spinal muskelatrofi (SMA) Rekommendation om att införa ett screeningprogram Remiss- version

Socialstyrelsen har skickat ut rapporten *Screening för spinal muskelatrofi (SMA) Rekommendation om att införa ett screeningprogram Remissversion* på öppen remiss. Statens medicinsk-etiska råd (Smer) har i uppdrag att belysa medicinsk-etiska frågor ur ett övergripande samhällsperspektiv. Smer beslutade vid sitt sammanträde den 3 februari 2023 att besvara remissen.

Smers ställningstagande

Smer *tillstyrker* förslaget att införa screening för SMA i nyföddhetscreeningen och att begränsa screeningen till barn med 1–3 kopior av SMN2-genen.

Smers bedömning

SMA typ 1 och 2 utgör viktiga hälsoproblem som det numera finns behandlingar mot. Eftersom behandlingarna kan förhindra fortsatt försämring men inte återställa förlorad funktion finns en stor potentiell nytta med att innan symtomdebut kunna identifiera de individer som kommer att utveckla svår sjukdom och inleda behandling.

Över- och underdiagnostik

Den etiska problematik som aktualiseras vid screening för SMA har framför allt att göra med risken för över- eller underdiagnostik, relaterat till den stora variationen i allvarlighetsgrad hos SMA. Denna risk kommer sig av att screeningstestet identifierar antalet kopior av SMN2-genen, vilket inte fullt ut samvarierar med sjukdomens allvarlighetsgrad.

Vid test som endast identifierar barn med 1–3 kopior av SMN2-genen kommer man i Sverige under en tioårsperiod missa ca 3 barn som kommer att utveckla typ 2 men som har 4 kopior av SMN2-genen.¹ Dessa barn blir utan tidig behandling och riskerar att få irreversibla skador innan rätt diagnos ställs och behandling kan inledas. Vid SMA typ 2 finns en fördröjning på ca 14 månader från symtomdebut till diagnos. Denna tid kan förlängas ytterligare om barnet testat negativt i nyföddhetscreeningen, vilket kan uppfattas som att SMA har uteslutits. Den falska trygghet som ett negativt test i dessa fall kan medföra kan också leda till att läkare och föräldrar blir mindre uppmärksammat på symtom.² Risker kopplade till falsk trygghet bör i viss mån kunna minska med tydlig information och kommunikation till vården och vårdnadshavare.

Vid test som identifierar barn med 1–4 kopior av SMN2 kommer i princip alla fall av typ 1 och 2 att hittas. Samtidigt kommer under en tioårsperiod 20–30 barn att identifieras med 4 kopior vilka kommer att utveckla den lindrigare typ 3-varianten.³ I dessa fall skulle följderna bli onödiga oro hos familjer och barn. Det finns också en potentiell risk för överbehandling eftersom familjen och vården kan övertolka ofarliga symtom av rädsla för att missa symtom som kan leda till irreversibla skador. Även i detta fall bör riskerna kunna minska med välutbildad vårdpersonal.

Som Smer påpekat i ett tidigare remissvar gällande PKU-undersökningen kan det finnas risker med att frångå nuvarande praxis och utvidga nyföddhetscreeningen till att omfatta tester som endast anger sannolikhet för sjukdom.⁴ Att informera blivande föräldrar om vad ett eventuellt positivt testsvaret betyder i dessa fall – att det är osäkert huruvida barnet kommer att bli sjukt (eller hur allvarligt) och att det kommer att behövas uppföljning under mer eller mindre lång tid – kan kräva andra insatser än vad som är möjligt att ge i mödravården. Att inte förbereda föräldrarna på att en sådan situation kan uppkomma skulle kunna skada förtroendet för PKU-undersökningen och leda till att fler avstår screening. Smer har i sitt tidigare remissvar betonat vikten av att denna typ av praxisförändringar sker på ett samlat och genomtänkt sätt. Annars finns risk för en utveckling där varje ny sjukdom förskjuter

¹ Beräknat utifrån uppgifter i Socialstyrelsens rapport om att i medeltal 3 barn kommer att identifieras årligen med 4 kopior av SMN2-genen och att 11 procent av de med 4 kopior utvecklar SMA typ 2.

² Dessa potentiella risker löper för övrigt även den lilla grupp som inte har en dubbeldeletion av SMN1-genen utan deletion + punktmutation och inte fångas av testet.

³ Utifrån Socialstyrelsens uppgifter.

⁴ <https://smer.se/wp-content/uploads/2020/08/remissvar-xald-i-pku-undersokningen.pdf>

praxis ytterligare, med följderna att den sammanlagda effekten blir en icke önskvärd indikationsglidning.

Givet att symtomen vid SMA typ 2 debuterar vid 6–18 månaders ålder är det i detta fall en förhållandevis kort tid som familjer med barn som har 4 kopior av SMN2-genen kommer att sväva i osäkerhet. Samtidigt konstaterar Socialstyrelsen att det inte finns data som visar att screening minskar dödlighet eller funktionsnedsättning hos individer med 4 kopior av SMN2. Ett grundkriterium för att införa ett screeningtest är att det finns evidens för att fördelarna överväger nackdelarna; att frångå detta kan på sikt skada förtroendet för hela PKU-undersökningen. Detta talar för att, som Socialstyrelsen rekommenderar, begränsa screeningen till 1–3 kopior i ett inledande skede. Skulle det komma data som visar att barn med 4 kopior av SMN2-genen kan ha nytta av tidig upptäckt finns skäl för en ny bedömning. En sådan bedömning bör även beakta för- och nackdelar med tidig upptäckt för de personer med 4 kopior av SMN2 som skulle utveckla SMA typ 3.

Tillgång till behandling

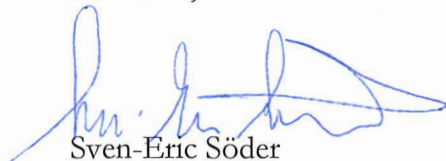
Nuvarande rekommendation från NT-rådet gällande behandling mot SMA avser patienter som visar symptom. Vid screening är syftet att kunna inleda behandling innan symptom uppträder. NT-rådets rekommendation om behandling och Socialstyrelsens rekommendation om screening måste samordnas så att samtliga barn som identifieras i screeningen får tillgång till behandling på lika villkor.

Remissvaret beslutades vid ordinarie sammanträde den 30 mars 2023.

I beslutet har deltagit Sven-Eric Söder, ordförande, Yasmine Bladelius, Per Landgren, Sofia Nilsson, Anton Nordqvist, Thomas Ragnarsson och Per Ramhorn, samtliga ledamöter i rådet. I beredningen av ärendet deltog även Lilas Ali, Anders Castor, Göran Collste, Kerstin Nilsson, Olle Olsson, Bengt Rönngren, Mikael Sandlund, Nils-Eric Sahlin och Marie Sten, samtliga sakkunniga i rådet. Michael Lövtrup, utredningssekreterare, har varit föredragande.

En arbetsgrupp bestående av Nils-Eric Sahlin och Mikael Sandlund har bistått sekretariatet med framtagandet av remissvaret.

För rådet,



Sven-Eric Söder

Ordförande

Statens medicinsk-etiska råd