

Høring: Fra Funksjonshemmedes fellesorganisasjon Forslag til endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte

FFO viser til overnevnte høringsforslag og støtter en utvidelse genetisk masse-undersøkelse av nyfødte, ved å utvide nyfødtscreeningprogrammet til også å inkludere test for metakromatisk leukodystrofi (MLD), remetyleringsdefekter, distale ureasyklusdefekter og hemoglobinopatiens sigdcellesykdommer.

Dette er viktig for å iverksette tiltak 2 i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser, som sier følgende: «Helsedirektoratet skal, i samarbeid med de regionale helseforetakene, sørge for at vi har et dynamisk system for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen. Tiltaket vil bidra til raskere og bedre diagnostikk, utredning og behandling samt forskning.

Alvorlig sykdom

Metakromatisk Leukodystrofi er en sykdom med kronisk progredierende skade på sentralnervesystemet. Uten nyfødtscreening vil en ikke kunne oppdage sykdommen på et tidlig nok stadium, og dermed vil sykdommen kunne utvikle seg til en alvorlig lidelse med fatalt utfall. Nyfødtscreeningen kan avdekke MLD slik at behandling kan starte umiddelbart for å motvirke utvikling av sykdommen. Sykdomsforløpet er svært alvorlig med høy grad av dødelighet og sykелighet som vil kreve store ressurser fra helse- og omsorgstjenesten.

FFO mener det er viktig å implementere nyfødtscreening for denne gruppen, særlig fordi det er utviklet genterapi Ex vivo som viser lovende resultater dersom den tas i bruk i tidligste sykdomsfase, Ex vivo er metodevurdert og godkjent av Beslutningsforum på definerte indikasjoner innenfor sykdomsgruppen. Det hadde ikke vært mulig å ta i bruk denne behandlingen uten en nyfødtscreening. Det er derfor nødvendig med en rask godkjenning av en utvidelse av nyfødtscreeningen for MLD.

Sentralisering

Det er faglig enighet i RHFene og fagmiljøet om at masseundersøkelser av nyfødte skal omfatte MDL. Det er også enighet om at nyfødtscreeningen av MLD sentraliseres til ett eller to behandlingssteder. FFO støtter sentralisering til de behandlingssteder der det drives nyfødtscreening i dag.