

Screening för spinal muskelatrofi - rekommendation om att införa ett screeningsprogram (Remissversion, Socialstyrelsen)

Yttrande till Barnläkarföreningen

Förslaget att nyföddhetscreening för spinal muskelatrofi (SMA) bör erbjudas nationellt ser vi som en mycket positiv insats. Både utifrån att SMA är en allvarlig, tidigt debuterande och idag behandlingsbar sjukdom, där nytta av tidig behandling är klarlagd, liksom utifrån den möjlighet som därmed medges för en bättre livskvalitet och mindre lidande för det enskilda barnet och sin familj.

Vi ser också möjligheter, utifrån NT-rådets rekommendationer, för en garanti avseende rätten till likvärdig vård i landet.

Ett etiskt dilemma finns kring de barn som har sjukdomen som undanhålls behandling (de med 4 genkopior av SMN2-genen). Men all screening är inte totalheltäckande, och så länge det beslutas att metodiken systematiskt och regelbundet följs upp för att förbättra screeningverkyget upplever vi det som försvarligt i det etiska perspektivet. Liksom även att beredskap för omprövning finns i den kliniska verksamheten kring det enskilda barnet.

För BLF's utskott för etik och barnets rättigheter

Nils Lundin, ordförande