

Kunnskapsdepartementet
Postboks 8119 Departement
0030 Oslo

Vår fil: B21-AR Endring i forskrift om
genetisk masseundersøkelse av nyfødte
Vårt Arkiv: Høringer 2021

Oslo 10. mai 2021

Endring i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte

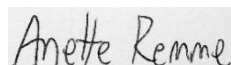
Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO) ønsker å gi innspill til høringen om endring i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. FFO er en paraplyorganisasjon for 84 organisasjoner av funksjonshemmede og kronisk syke, med til sammen mer enn 335 000 medlemmer. Vi representerer flere sjeldne diagnoser, deriblant Spinal muskelatrofi (SMA).

Vi er positive til anbefalingen fra Helsedirektoratet om å utvide nyfødtscreeningprogrammet til også å inkludere test for spinal muskelatrofi (SMA). Det blir lagt fram mange gode argumenter for å inkludere SMA, deriblant at:

- SMA er en svært alvorlig tilstand som rammer ca. 6 barn årlig i Norge.
- Tilstanden utvikler seg raskt, jo tidligere diagnosen stilles jo tidligere kan man sette i gang behandling.
- Det finnes to medisiner på markedet i dag, Sprinraza (nusinersen) som er allerede tatt i bruk for barn under 18, og Evrysdi (risdiplam) som er godkjent i EU men fortsatt under behandling i Beslutningsforum i Norge.
- Det er etablert gode og pålitelige genetiske undersøkelser for SMA.
- Tidlig behandling kan forebygge/forsinke følgetilstandene av SMA og dermed bidra til økt selvstendighet og økt livskvalitet.
- En rekke land i Europa har allerede kommet i gang med nyfødtscreening for SMA, mens flere har startet pilotstudier eller har konkrete planer for å starte screening.

Med vennlig hilsen

FUNKSJONSHEMMEDES FELLESORGANISASJON



Anette Remme
Seniorrådgiver



Lilly Ann Elvestad
Generalsekretær