

**Høringsinnspill fra Avdeling for medisinsk genetikk, Haukeland universitetssykehus, vedr.
forslag om endring i forskrift om genetisk masse-undersøkelse av nyfødte**

Høringsfrist: 7. juni 2024

I høringen blir det foreslått å utvide nyfødtscreeningprogrammet til også å inkludere test for metakromatisk leukodystrofi (MLD), remetyleringsdefekter, distale ureasyklusdefekter og hemoglobinopatiene sigdcellesykdommer. Avdeling for medisinsk genetikk mener at dette forslaget er veldokumentert og velbegrunnet for alle de fire sykdomsgruppene, både når det gjelder tilstandenes alvorlighetsgrad, de veletablerte teststrategiene, effekten av forebyggende tiltak og behandling, og nytteverdien av screening og diagnostikk i nyfødtpperioden.

Vi merker oss dog at flere av førstelinjetestene vil ha såpass lave grenseverdier at det vil føre til mange falsk positive testresultat, dvs. at de gir utslag uten at barnet har den aktuelle sykdommen som det testes for. Det gjelder særlig for metakromatisk leukodystrofi. Det er da viktig at man ved oppfølgende andrelinjetesting med DNA-sekvensering er i stand til å skille godt mellom patogene varianter (jf. ACMG klasse 4 og 5) og varianter som er benigne eller har usikker betydning, slik at man unngår å ta friske barn inn i krevende oppfølgingsopplegg.

Ellers vil vi på generelt grunnlag uttrykke støtte til det pågående arbeidet med å forenkle prosessen som etter dagens lovregulering ligger til grunn for å kunne utvide eller endre hvilke sykdommer som inngår i nyfødtscreeningen. For nye kandidatsykdommer bør det gå kortest mulig tid mellom tilgjengeliggjøring av behandling og inkludering i screeningsprogrammet, gitt at det foreligger en akseptabel teststrategi.