

Hälso- och sjukvårdspolitiska avdelningen 2023-03-17
Marit Nääs
Tfn: 072 – 246 89 43
E-post: marit.naas@regionjh.se

HSN/139/2023

Svar på remiss Rekommendation om screening för spinal muskelatroft (SMA)

Ärendebeskrivning

Region Jämtland Härjedalen har inbjudits att lämna synpunkter på remiss Rekommendation om screening för spinal muskelatroft (SMA). Ett förslag på svar har upprättats vid verksamhetsområdena *Kvinna* och *Barn och unga vuxna* och sammanställts i ett svar från Region Jämtland Härjedalen av Hälso- och sjukvårdspolitiska avdelningen. Remissen ska vara besvarad senast 24 mars 2023.

Beslutsunderlag

Region Jämtland Härjedalen ställer sig mycket positivt till ett införande av screeningen för att upptäcka de barn som har homozygot deletion i SMN1-genen och 1–3 kopior av SMN2-genen.

Utifrån det aktuella kunskapsläget bedömer regionen det som rimligt att avvakta med införandet av screeningen för att upptäcka de barn med homozygot deletion i SMN1-genen och 4 kopior av SMN2-genen. Regionen rekommenderar att Socialstyrelsen prövar screening för SMA på nytt, när det finns mer kunskap om screening för barn som har 4 kopior av SMN2-genen.

Delegationsbestämmelse och delegation

Delegationsbestämmelser för hälso- och sjukvårdsnämnden i Region Jämtland Härjedalen, punkt 1,2.

Beslut

Upprättat förslag till svar på remiss antas.

Anna Granevärn
Tf Hälso- och sjukvårdsdirektör

Anmälan

Beslutet anmäls till hälso- och sjukvårdsnämnden.

Utdrag till

Svaret mailas till Socialstyrelsen: screening@socialstyrelsen.se