

## Retningslinjer for videre utredning og oppstart av behandling av Spinal muskelatrofi (SMA) med utgangspunkt i et patologisk screeningfunn.

Medisinsk ansvarlig lege (Nyfødtscreeningen), T: 23075971/23075972/23075969/23075960 evt 23070000, calling 22791/26923/22753 eller mobil 48125234. Barnenevrologisk-team OUS-RH, T: 23074502 calling 28473/24502/26586. Etter kl 16: Vakhavende barnelege OUS-RH: Tlf 23070000, calling 26871

Lege ved Nyfødtscreeningen varsler både lege ved lokal barneavdeling og barnenevrologisk team OUS Rikshospitalet og avtaler strategi for videre tiltak. Man blir enige om hvem som tar ansvaret videre.

Vakhavende barnelege på den avdelingen som har ansvaret for videre oppfølging koordinerer deretter innleggelse av den nyfødte i forhold til hastegrad basert på antall *SMN2* kopier. Det kreves minst 2 kopier *SMN2* for oppstart behandling.

- Ved påvist antall *SMN2* kopier 2-3:** Barnet innlegges Barne- og ungdomsklinikken, OUS Rikshospitalet innen 24 timer. Utredning og oppstart behandling i samarbeid med barnenevrologisk team på OUS. Videre oppfølging/behandling skjer i samarbeid med lokal barneavdeling i henhold til enhver tid gjeldende retningslinjer for behandling for SMA.
- Ved påvist antall *SMN2* kopier  $\geq 4$ :** Barnet innlegges lokal barneavdeling innen 1 uke og barnenevrolog starter utredning og oppfølging i samarbeid med barnenevrologisk team på Barne- og ungdomsklinikken, OUS Rikshospitalet. OUS Rikshospitalet kan ta imot barnet til direkte innleggelse dersom det vurderes som mest hensiktsmessig/praktisk etter avtale med lege ved lokal barneavdeling. Videre oppfølging/behandling skjer i henhold til enhver tid gjeldende retningslinjer for behandling for SMA.

### Blodprøver

- Kontroll filterpapirblodprøve til nyfødtscreeningen tas umiddelbart etter ankomst til barneavdelingen, for å bekrefte SMA screening resultatet. Ny filterpapirblodprøve (rødt nyfødtscreeningkort) merket "kvitteringsprøve" i kommentarfeltet sendes Nyfødtscreeningen OUS. På filterkortet bekreftes genfunnene i *SMN1/SMN2* raskt inkl. at det ikke har skjedd forbyttning av prøver.
- Blodprøve 1 ml EDTA til medisinsk genetisk avdeling (enten regional avdeling eller OUS) mht. bekreftelse av genfunnene inkludert antall *SMN2*-kopier i et diagnostisk laboratorium (be om raskt svar men behandling kan startes i påvente av bekreftende svar).

**Grundig informasjon til foresatte.** Familiehistorie. Klinisk vurdering og undersøkelse av barnet, inkludert nevrologisk status, vurdering ved fysioterapeut, vurdering av spising og respirasjon, samtale med BUP/ sosionom. Ta EKG. Planlegg nattlig kapnografi dersom behov. Inklusjon i kvalitetsregister.

- Behandling** igangsettes med antisense ologonukleotid (Spinraza) evt genterapi (Zolgensma) hvis det er godkjent tatt i bruk etter hva oppdaterte nasjonale behandlingsretningslinjer tilsier. Foreløpig tilsier retningslinjene rask oppstart av behandling med Spinraza hvis det er

2 eller 3 SMN2 kopier med mindre det ikke allerede er så uttalt muskelsvekkelse at behandling ikke bør tilbys (svært sjelden). Dersom behandling med genterapi (Zolgensma) blir aktuelt hos nyfødte anbefales at det tas blodprøve av mor for test av adeno-associated virus 9 (AAV9) antistoffer i serum (foreløpig er denne testen ikke tilgjengelig i Norge, må sendes til laboratorium i Nederland).

Nyfødte med  $\geq 4$  kopier av *SMN2* vil følges opp tett klinisk for evt igangsetting av behandling ved begynnende symptomer på muskelatrofi