

## Årsberetning fra DPS' Klinisk Genetik og Screenings-udvalg

---

### Medlemmer

Marianne Skov (2013), FAS, [mskov@dadlnet.dk](mailto:mskov@dadlnet.dk)  
Kurt Kristensen (2011), FAS, [kurtkris@rm.dk](mailto:kurtkris@rm.dk)  
Lise Aksglæde (2012), FAYL, [laksglaede@hotmail.com](mailto:laksglaede@hotmail.com)  
Annette Haagerup (2013) FAS, [annehaag@rm.dk](mailto:annehaag@rm.dk)  
Allan Lund (2013), FAS, [allan.meldgaard.lund@regionh.dk](mailto:allan.meldgaard.lund@regionh.dk)

### Associerede til udvalget

David Hougaard, FAS, [dh@ssi.dk](mailto:dh@ssi.dk)  
Bent Nørgaard-Petersen, FAS, [bnp@ssi.dk](mailto:bnp@ssi.dk)

I perioden har vi fortsat overvåget effekten af de anbefalinger vedr. neonatal screening, som blev udmeldt fra Sundhedsstyrelsen og implementeret med virkning fra 020209. Screeningen har forløbet uproblematisk, og falsk positiv raten er fortsat lav og på et niveau som tidligere (dvs. ca. 0,03 %, aktuelt 0,035%). Sandt positiv raten er på 0,02% svt 1:4200 for sygdomme i den såkaldte udvidede screening (dvs excl PKU, hypothyreose, og CAH), og positiv prædiktiv værdi ligger på knapt 50%. Der er aktuelt screenet knapt 740.000 nyfødte. Indførelsen af screening for biotinidasedefekt, tyrosinæmi, isovalerianeacidæmi og adrenogenitalt syndrom har forløbet uden problemer. Ved sidste årsberetning var eneste identificerede større problem forsendelse af prøver. Det drejede sig både om forsendelse af filterpapirblodprøverne til SSI og fremsendelse af prøver til efterfølgende udredning af screen positive, som ofte indløber forsinket til laboratorierne. Filterpapirblodprøverne og de efterfølgende udredningsprøver skal fremsendes snarest og opfattes som akutte med mindre andet er aftalt med Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CMS) (se også hjemmesiden for CMS). Det er således såklart formålet med neonatal screening at fremskynde en diagnose så meget som muligt. Med baggrund i dette fremsendte udvalget og SSI et brev til de afdelinger, der er involveret i neonatal screeningen, og det synes at have hjulpet.

Som nævnt i tidligere årsberetning savner organisationen for neonatal screening for hypothyreose og tildels CAH en overordnet struktur. Vi har således kun meget begrænsede data om, hvordan det går disse børn på langt sigt, da tilbagemeldinger til den centrale screeningsinstans (SSI) generelt mangler. Der mangler således en central klinisk koordination og opfølgning således, som man har det for PKU og andre medfødte stofskiftesygdomme, og hvis vigtighed er pointeret i neonatal screeningsrapporten fra Sundhedsstyrelsen. Udvalget har i løbet af året korresponderet med DPS Endokrinologi udvalget, og der foreligger nu en strategi for hypothyreose med bla et opdateret spørgeskema mhp tilbagemelding til SSI og DPS udvalget (ved Kurt Kristensen) og indtastning i kvalitetsdatabase.

Neonatal screening for CF har fortsat været diskuteret i udvalget. Udvalget har på baggrund af danske CF-centres synopsis vedr. det kliniske screeningspotentiale og en vurdering af screeningsmetodikker og udenlandske data om screening for CF nået til den konklusion, at



screening for CF i Danmark synes velbegrunderet (se tidligere årsberetninger). Vi kontaktede allerede ultimo 2012 Sundhedsstyrelsen med disse data og anmodede om, at screening for CF indføres som rutinemæssige neonatal screening. Siden sidste årsberetning har der fortsat været flere korrespondancer og møder med Sundhedsstyrelsen, hvorefter indikationen for indførelse af CF i Danmark er uændret. Sundhedsstyrelsen er enig i det faglige grundlag for indikationen og den tekniske gennemførlighed og har november 2014 udfærdiget indstilling til Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse om at indføre CF neonatal screening. Vi har ikke modtaget svar fra Ministeriet.

SCID har ligeledes været diskuteret som ny kandidat til at indgå i rutine screeningen. Udvalget modtog tidligere en klinisk vurdering af screeningspotentialet fra KMT-teamet på RH, som var positiv. Siden da er indikationen internationalt for indførelse af screening for SCID blevet underbygget af faglige argumenter såvel som praktiske erfaringer med SCID screening, fx i visse stater i USA og fornylig i Holland. Rent screeningsteknisk har SSI gennemført undersøgelser retrospektivt og synes at kunne dokumentere en god anvendelighed af teknikken i et neonatal screenings setup. Der er nu udarbejdet et sæt af dokumenter, som DPS udvalget er blevet bedt om at tage endelig stilling til i løbet af maj 2015.

Uddannelsesmæssigt er udvalget fortsat involveret ved undervisningen på U-kursus for klinisk genetik, neuropædiatri og pædiatrisk nefro-urologi.

På Klinisk Genetik og Screening-udvalgets vegne

Allan Meldgaard Lund  
Formand for DPS udvalg for Klinisk Genetik og Screening