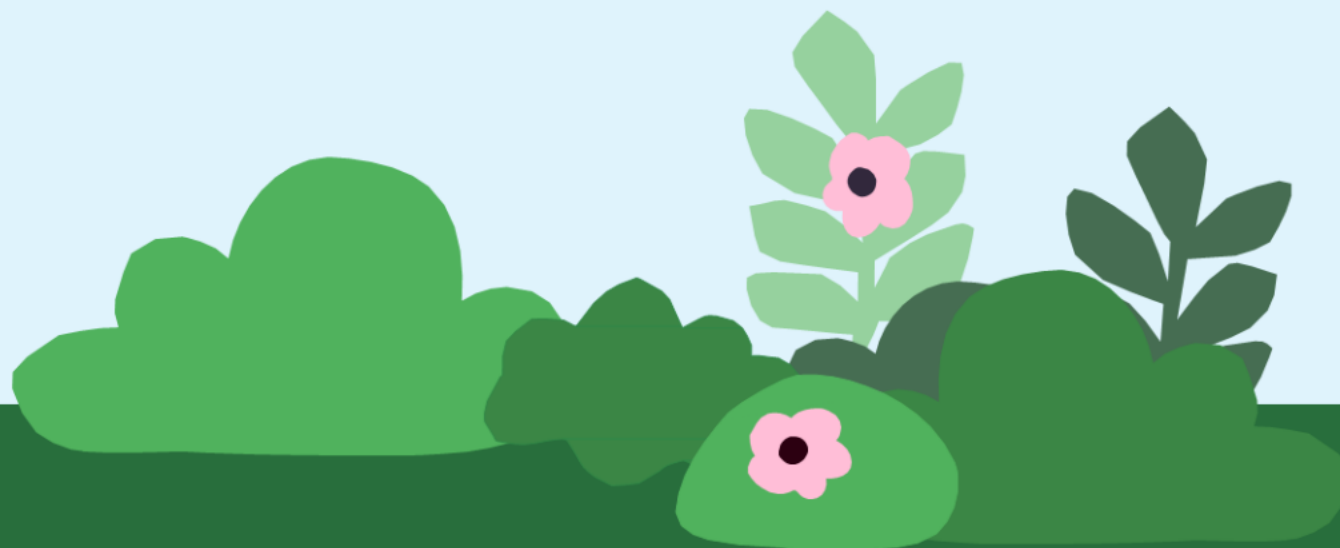
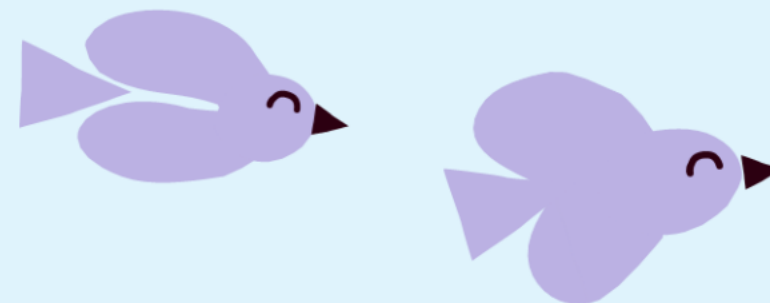


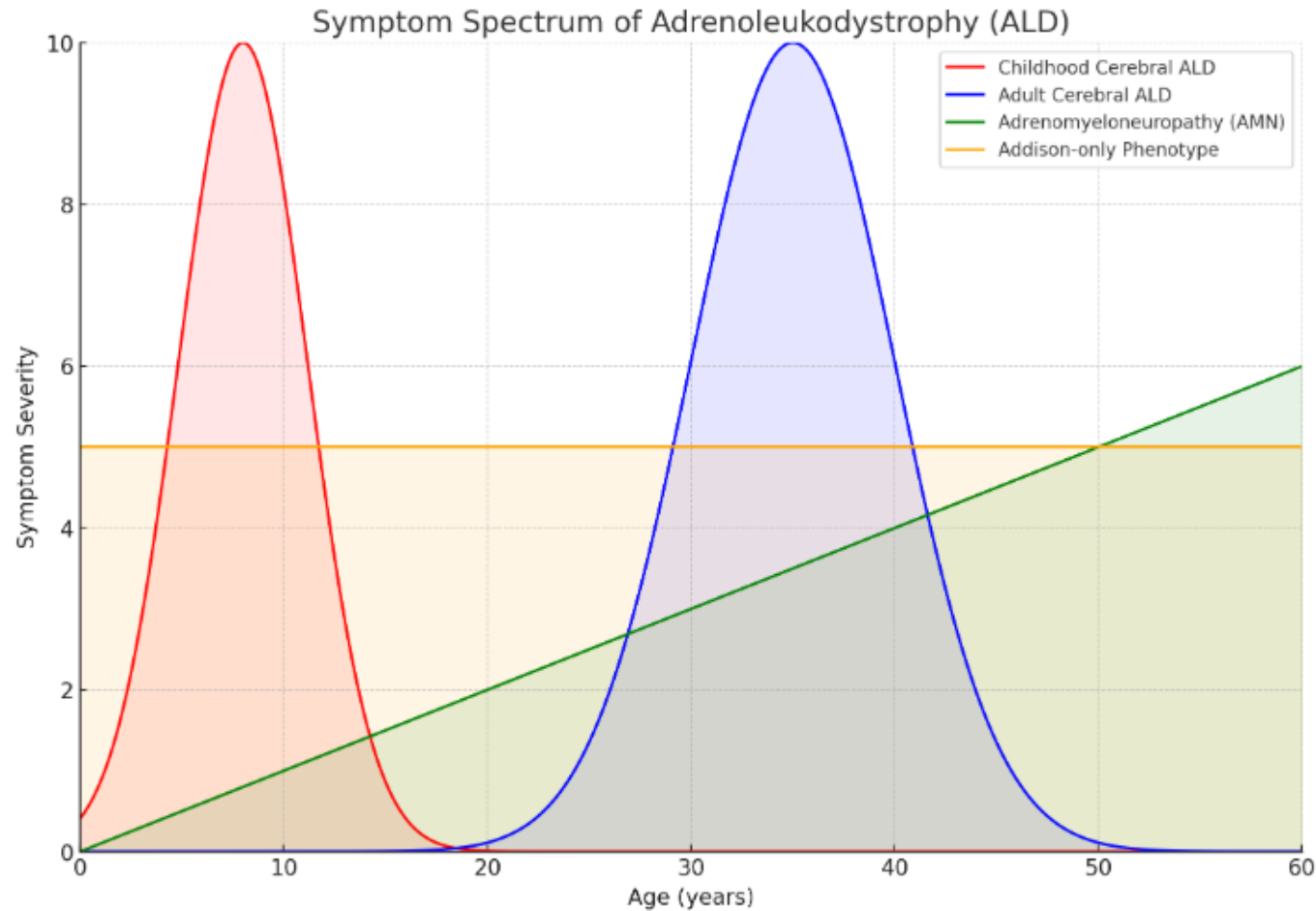
# Udforskning af X-bunden Adrenoleukodystrofi i Danmark: Indsigter fra Det Danske ALD-Studie og Overvejelser om Spædbarnsscreening

Vejledere: Allan Lund, Sabine Grønberg, Jørgen Erik Nielsen, Suzanne Lindkvist, Mette Linnet og Lars Meldgaard

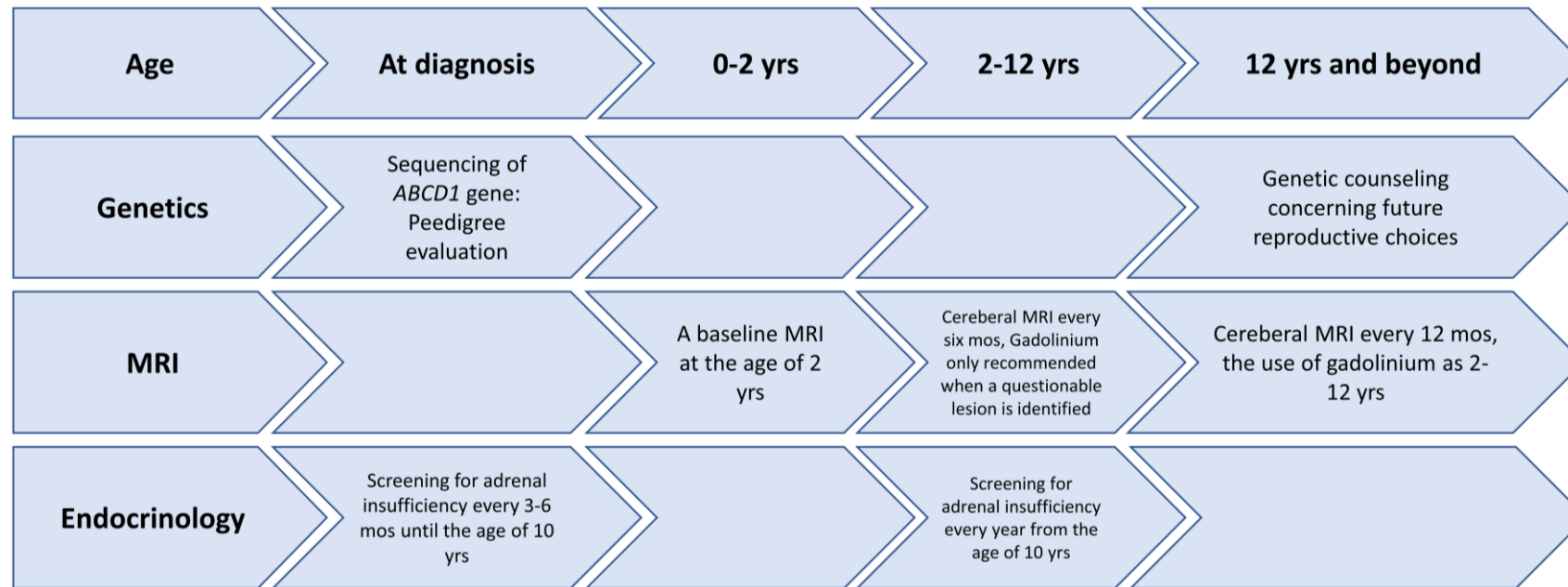
Cecilie Videbæk  
Ph.D. Studerende  
Center for Sjældne Sygdomme  
Rigshospitalet



# X-bunden Adrenoleukodystrofi?



# Follow-up program for asymptomatic ALD patienter



# Det Danske ALD studie

## Natural history

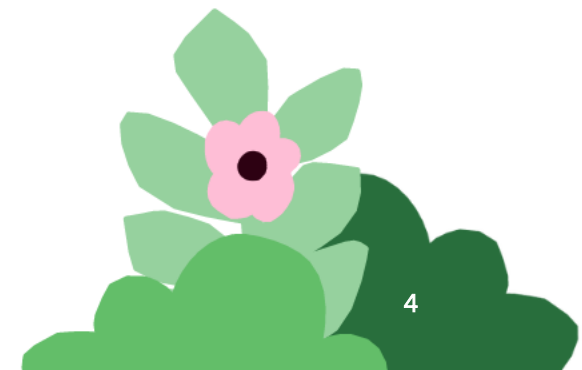
- Hvordan karakteriseres den danske X-linked Adrenoleukodystrofi patientpopulation?
- Retrospektivt studie
- Data indsamlet fra journaler

## Kvalitativ studie

- Hvordan påvirker overvågningsprogrammet for asymptotiske XALD-populationer patienters og familiers liv, og hvordan kan vi bedst optimere programmet?
- Semistrukturerede interviews af 4 unge med ALD og 8 forældre til børn med ALD

## Pilotstudie til nyfødscreening

- Retrospektivt pilotstudie for en screening for ALD.
- Måling af acylkarnitiner (C26:0-LPC) på PKU-kort for børn født juni 2021-juni 2022.



Publication	Total	Childhood cALD	Adolescent cALD	Adult cALD	OPC	AMN	Addison only	Presymptomatic boy	Comment
Japan: Takemoto et al. (2002)	154	30%	9%	21%	8%	25%		7%	
China: Ping et al. (2007)	89	67%	20%			8%	2%	3%	
Australasia: Kirk et al. (1998)	96	52%		2%		25%	16%	5%	
Holland: Van Geel et al. (1994)	77	31% (+adol.)		1%		46%	14%	8%	
France: Sereni et al. (1993)	116	50%	19%	3%		18%	9%		17 patients with insufficient information
Spain: Coll et al. (2005)	80	34%	7%	14%		27%	7%	11%	
Norway: Horn et al. (2013)	63	41%	12%			33%	14%		
Jardim et al. (2010) - Brazil	51	54%		22%	10%	14%			
Pereira et al. (2012) – South America	87	62%		16%	7%	7%	8%		
Moser et al. (1992)		48%	5%	5%		25%	10%	8%	
<b>Our study</b>	<b>113</b>	<b>15%</b>	<b>10%</b>	<b>7%</b>		<b>46%</b>	<b>12%</b>	<b>10%</b>	



# Det Danske ALD studie

## Natural history

- Hvordan karakteriseres den danske X-linked Adrenoleukodystrofi patientpopulation?
- Retrospektivt studie
- Data indsamlet fra journaler

## Kvalitativ studie

- Hvordan påvirker overvågningsprogrammet for asymptotiske XALD-populationer patienters og familiers liv, og hvordan kan vi bedst optimere programmet?
- Semistrukturerede interviews af 4 unge med ALD og 8 forældre til børn med ALD

## Pilotstudie til nyfødscreening

- Retrospektivt pilotstudie for en screening for ALD.
- Måling af acylkarnitiner (C26:0-LPC) på PKU-kort for børn født juni 2021-juni 2022.



# Resultater fra det kvalitative studie

ALD patients maintain mental resilience despite diagnosis and surveillance

Patient concerns evolve/mature with age, centering on situations where confrontation with ALD cannot be avoided

Parents of children with ALD have both short-term and long-term worries for their children's health

Parents took on a huge psychological burden to protect their kids and used different coping strategies to do so

Due to its rarity, the diagnosis of ALD evokes a sense of isolation. Patients and their families, find it challenging to explain the condition and sometimes avoid the topic, contributing to disease-related loneliness.

Patients aspire to lead as normal lives as possible

In childhood, patients primarily express concerns about situations that confront them with the disease.

Parents of ALD patients are notably concerned about both the onset of cerebral disease and AMN in the future  
The worries were worst in the time around hospital visits and MRI

Parents cope by being well informed about ALD  
Parents avoid telling their children the difficult parts and carry this burden alone

The rarity and complexity of the disease makes it difficult to explain to others leading to disease-related loneliness

Patients have great trust in healthcare professionals, and it gives them space to leave their worries behind

The transition from child to adult is difficult

Adult patients' predominant concern arises when faced with the prospect of passing ALD to their children

Both patients and parents sometimes avoid talking about the disease because it is difficult to explain which can worsen the feeling of isolation



# Fremtidige indsatsområder

- At støtte patientovergangen fra barndom til voksenliv. Hjælpe forældre med at diskutere ALD-diagnosen med deres børn og give omfattende information til deres voksne liv, især vedrørende genetisk rådgivning ved graviditeter.
- Inkorporere rutinemæssig psykologisk støtte til forældre i ALD-overvågningsprogrammet.
- Fremskynde MRI-resultater og planlægge besøg udenom større helligdage eller betydningsfulde livsbegivenheder.
- Prioritere patientoplevelsen i barndommen, med særlig opmærksomhed på at gøre smertefulde procedurer mere håndterbare, eventuelt ved brug af visuelle hjælpemidler til forældre. Hvis diætrestriktioner er anbefalet, kan en guide til, hvordan forældre og patienter kan mindske stress i sociale sammenhænge, være gavnlig.
- Give håndgribelige forklaringer om ALD-diagnosen for at lette kommunikationen med venner og familie. Hjælpe forældre og patienter med at identificere ALD-patientorganisationer, der kan bruges til støtte.





# Det Danske ALD studie

## Natural history

- Hvordan karakteriseres den danske X-linked Adrenoleukodystrofi patientpopulation?
- Retrospektivt studie
- Data indsamlet fra journaler

## Kvalitativ studie

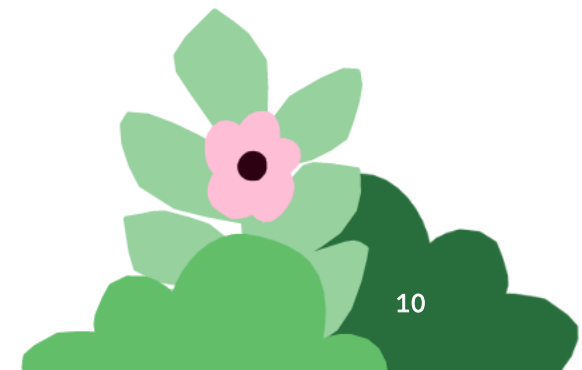
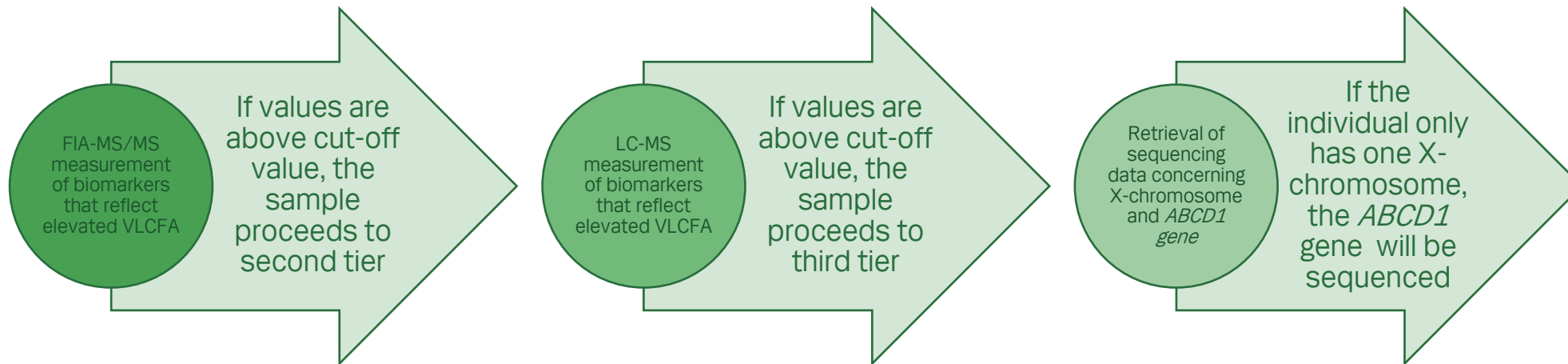
- Hvordan påvirker overvågningsprogrammet for asymptotiske XALD-populationer patienters og familiers liv, og hvordan kan vi bedst optimere programmet?
- Semistrukturerede interviews af 4 unge med ALD og 8 forældre til børn med ALD

## Pilotstudie til nyfødscreening

- Retrospektivt pilotstudie for en screening for ALD.
- Måling af acylkarnitiner (C26:0-LPC) på PKU-kort for børn født juni 2021-juni 2022.



# Pilotstudie for en nyfødtsscreening



# Etiske overvejelser om nyfødtscreening for ALD

## Sygdommen

- Tilstanden bør være vigtig.
- Der skal være et genkendeligt latent eller tidligt symptomatisk stadium.
- Det naturlige forløb af tilstanden, herunder udviklingen fra latent til erklæret sygdom, skal være tilstrækkeligt forstået

## Testen

- Egnede test eller undersøgelser.
- Testen skal være acceptabel for befolkningen.
- Opsporing af tilfælde bør være kontinuerlig

## Behandling

- Accepteret behandling for patienter med erkendt sygdom.
- Faciliteter til diagnose og behandling skal være tilgængelige.
- Enighed om politik vedrørende hvem der skal behandles som patienter.

## Omkostning

- Omkostninger ved opsporing af tilfælde (herunder diagnose og behandling af diagnosticerede patienter) skal økonomisk være i balance i forhold til mulige udgifter til lægebehandling som helhed.

