



## 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)  
Stense Farholt (2015) FAS, [Stense.Farholt@skejby.rm.dk](mailto:Stense.Farholt@skejby.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 stort set uproblematisk. Falsk positiv raten for den udvidede screening (dvs. excl. PKU, hypothyreose, og CAH) er fortsat lav og på et niveau som ved tidligere årsberetninger (dvs. aktuelt 0,036 %). Der er som tidligere en ophobning af falsk positive i forhold til diagnosen karnitin transporter defekt, men der er nu ændret på screeningsalgoritmen på Færøerne, hvor karnitin transporter defekt er hyppig. Der er således indført en re-screening af børnene ved 2-4 ugers alderen for at undgå maternelle metabolitter. Afledt af dette har vi reduceret cut-off for frit karnitin, hvilket burde medføre færre falsk positive. Sandt positiv raten for hele screeningen er på 0,02% svt 1:4200 for sygdomme i den udvidede screening, og positiv prædiktiv værdi ligger på knapt 50%. Der er aktuelt screenet ca 85000.000 nyfødte. Screening for CAH fungerer fint efter tidligere års tilpasning. Uændrede forhold omkring hypothyreose screening. Som nævnt i tidligere årsberetning savner organisationen for neonatal screening for hypothyreose og CAH en overordnet struktur. Vi har således kun meget begrænsede data om, den endelige diagnose og hvordan det går disse børn på langt sigt. Der mangler således en central, national 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 arbejdet med at udfærdige en skabelon for hypothyreose og CAH, bla et opdateret spørgeskema og en kvalitetsdatabase, for tilbagemelding til SSI og DPS udvalg. Ind til videre har implementeringen støt på ressourcemæssige udfordringer og har ikke fundet sin endelige udformning.

Logistikken, herunder i forbindelse med forsendelse af prøver, som tidligere var et problem, fungerer rimeligt, men det skal dog igen pointeres, at filterpapirblodprøverne og de efterfølgende udredningsprøver skal fremsendes snarest og opfattes som akutte med mindre andet er aftalt med Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CMS).

Siden sidste årsberetning er neonatal screening for CF nu startet og har ind til videre kørt uproblematisk, inkl. de logistiske forhold. Der er identificeret det forventede antal børn, dog med en

lidt ændret fordeling på genotyper. Familier til nyfødte, der er fundet at være bærere, er blevet informeret om dette via brev og tilbudt genetisk rådgivning.

Ved sidste årsberetning havde udvalget netop indsendt anmodning til SST om at indføre rutinemæssig screening for SCID. Der har været afholdt 2 møder i SST med deltagelse af udvalget. Det er især de andre diagnoser end SCID, som bliver diagnosticeret ved SCID screening, som man i SST har diskuteret relevansen af at finde. Udvalget mener, at det er relevant at identificere disse sygdomme, og at screeningen måske mere rettelig burde kaldes neonatal screening for svær lymfopenier. Der har stort set ikke været andre ankepunkter til screeningen. Næste møde i SST er berammet til september måned.

Udvalget har derudover diskuteret indikationen for yderligere inklusion af sygdomme i screeningspanelet, herunder selgcellænanæmi, visse lysosomale ophobningssygdomme og homocystinuri – der pågår en udredning af dette.

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

Udvalget holder opdatering om fagområdet ved børnedagene i juni.

På Klinisk Genetik og Screening-udvalgets vegne

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