

Årsberetning 2006/2007 for DPS's udvalg for screening og klinisk genetik

Udvalget har afholdt 4 møder 4/7-06, 7/11-06, 3/1-07, 15/5-07. Udvalgets medlemmer var i perioden Susanne Poulsen, Maria Kibæk, Marianne Mathiesen, Thomas Hertel og Allan Meldgaard Lund. Associerede medlemmer var Finn Jonsbo, Stense Farholt, David Hougaard og Bent Nørgaard-Pedersen.

Udvalget følger fortsat den neonatale tandem-massespektrometri (MS/MS) screening for medfødte metaboliske sygdomme på Statens Serum Institut. Screeningen har kørt som projekt siden 010202 og projektperioden er 010205 afsluttet. Imidlertid har SSI valgt indtil videre at tilbyde udvidet neonatal screening uændret og uden beregning. Dette begrundes i de gode resultater af MS/MS screening både fra det Danske projekt og fra udenlandske centre, samt den fortsat manglende udmelding fra Sundhedsstyrelsen om den fremtidige organisation af neonatal screening i Danmark. Udvalget vil opdatere om screeningen på DPS-møde i Viborg

I december 2005 nedsatte Sundhedsstyrelsen et udvalg til revision af vejledningen om neonatal screening fra 1980. Udgangspunktet var henvendelser fra DPS og Obstetrisk selskab med opfordringer til en sådan revision som beskrevet i tidligere referater. Udvalget under SST (hvor David Hougaard, Bent Nørgaard-Petersen og undertegnede deltager fra DPS udvalget) har haft flere møder og en rapport er nu færdig, som forventes vil komme til høring bla i DPS. Imidlertid er rapporten endnu ikke frigivet fra ministeriel side. Hovedpunkter i kommandationerne er 1) fastholdt screening for PKU med tandem-MS, 2) fastholdt screening for hypothyreose, 3) gennemførelse af screening for en del af de sygdomme som i dag er i tandem-MS projektet, herunder MCAD, LCHAD/TFP, VLCAD, GA1, MSUD, HMG, MCD, MMA, PA, CTD og som sekundære mål BIOPT, GA2, 4) indførelse af screening for biotinidase mangel, 5) revision af indikationen for toxoplasmosescreening 6) gennemføre pilotforsøg med screening for adrenogenitalt syndrom og tyrosinæmi primært mhp at nedbringe antallet af falskpositive, 7) fremrykke screeningstidspunkt til 48-72 timer postnalt, 8) udarbejdelse af "frame" der tillader hurtig addition af nye sygdomme til screeningsprogrammet uden en udvalgsfase i SST, fx via DPS's udvalg for screening og klinisk genetik, 9) understregning af vigtighed af kvalitetssikring, tilbagemelding omkring patientstatus til SSI, mere konkrete retningslinier for behandling både praktiske og organisatoriske i henhold til forholdene for andre sjældne handicap (jævnfør sundhedsstyrelsens vejledning af 2001).

Som angivet ovenfor er der sat spørgsmål til værdien af screening for toxoplasmosis: screeningen kører teknisk fint, men det bør undersøges om børnene har gavn af behandlingen.

Neonatal screening for CF har på opfordring af CF-teamet på Rigshospitalet været diskuteret i udvalget på baggrund af mange positive udmeldinger omkring screeningen fra udlandet. Udvalget stiller sig positiv overfor at undersøge om det vil være relevant at indføre en sådan screening.

På opfordring af Thorkild Jacobsen er screening for kongenit katarakt og kritisk hjertefejl blevet diskuteret. Udvalget har foreslået, at der iværksættes undersøgelser omkring brugbarheden af dette, men dette er endnu ikke effektueret.

Udvalget har vurderet og generelt positivt tilsluttet sig to rapporter vedrørende 1) overvågning af misdannelser og 2) medfødte hjertemisdannelser.

Uddannelsesmæssigt har et kursus i Klinisk Genetik nu været gennemført som et to-dages kursus i den pædiatriske speciallægeuddannelse 2 gange (august 2005 og 2006) og forventes videreført uændret (næste kursus august 2007).

Udvalget har arrangeret opdateringsforelæsning til det kommende DPS møde i Viborg i juni. Emner er 1) Neonatal udvidet screening 2) Neonatal hørescreening 3) Neonatal inflammation hos børn der udvikler cerebral parese 4) PKU biobanken.

Året har desværre budt på en meget trist hændelse. Udvalgsmedlem Marianne Mathiesen døde ved en meget tragisk trafikulykke. Marianne var meget aktiv, farverig og glad og er et stort fagligt og menneskeligt tab.

Allan Meldgaard Lund

Formand for DPS udvalg for Klinisk Genetik og Screening