

## Årsberetning 2009/2010 for DPS's udvalg for screening og klinisk genetik

Udvalget har afholdt 2 møder. Udvalgets medlemmer var i perioden Susanne Poulsen, Thomas Hertel, Stense Farholt, Susanne Kjærgaard, Finn Jonsbo og Allan Meldgaard Lund. Associerede medlemmer var David Hougaard og Bent Nørgaard-Pedersen.

I perioden har vi overvåget effekten af de anbefalinger vedr. neonatal screening, som blev udmeldt fra Sundhedsstyrelsen og implementeret med virkning fra 020209. Som det vil vides var der følgende hovedpunkter: 1) fastholdt screening for PKU med tandem-MS, 2) fastholdt screening for hypothyreose, 3) gennemførelse af screening for en del af de sygdomme, som var i tandem-MS pilot projektet 2003-2009, 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) ophør med toxoplasmosescreening 6) gennemføre pilotforsøg med screening for adrenogenitalt syndrom og tyrosinæmi, 7) fremrykke screeningstidspunkt til 48-72 timer postnalt, 8) re-screening af præmature svt. GA32 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) og 10) fremsendelse til SSI af blanke filterpapirblodprøvekort ved forældres afslag på screening med henblik på at registrere samtlige nyfødtes status med hensyn til, om de er screenet eller ej.

Der var problemer i starten mht. prøvetagningstidspunkt, men det gøres nu som rekommanderet i langt hovedparten af tilfældene. Screening for PKU, hypothyreose og de enkelte sygdomme nævnt i punkt 3 har forløbet som hidtil. Vi forventede en øgning i falsk positive, men det har stort set ikke været tilfældet, når ses bort fra screening for methylmalonacidæmi og propionacidæmi, hvor vi ser lidt flere falsk positive end tidligere. Indførelse af screening for biotinidasedefekt har forløbet uden problemer, mens erfaring med screening for tyrosinæmi (hverken sandt positive, falsk positive eller falsk negative er fundet) og for adrenogenitalt syndrom (kun falsk positive) er noget mindre og der kan ikke konkluderes på dette endnu.

Screening for carnitin transporter defekt (CTD) på Færøerne har været et hovedpunkt i udvalgets arbejde i perioden. I de sidste år har vi måtte erkende, at hyppigheden af CTD på Færøerne er langt højere og dødeligheden blandt voksne større end først antaget. På den baggrund er neonatal screeningen suppleret med en generel befolkningscreening – se sundhedsstyrelsens hjemmeside for detaljer. Det er vigtigt at få stillet diagnosen, da behandling med L-carnitin forventes at behandle samtlige manifestationer af sygdommen.

Neonatal screening for CF har fortsat været diskuteret i udvalget. Udvalget har opfordret de 2 CF-centre i Danmark til at generere data, som kan støtte en klinisk meningsfuld effekt af screeningen, da dette vil være udvalgets og Sundhedsstyrelsens væsentligste argument for at kunne støtte en indførelse. Vi har endnu ikke disse data fra de to centre, men håber på en afklaring i løbet af 2010. Der arbejdes også fortsat på en retrospektiv screening for CF på filterpapirblodprøvekort fra kendte CF-probander med henblik på en bedre belysning af de mere tekniske aspekter af screeningen, samt at belyse om den genetisk mere heterogene sammensætning af befolkningen forringer sikkerheden i diagnostikken. Målet for ovenstående vil primært være at iværksætte neonatal CF-screening i et projektdesign for en begrænset periode.

En genoptagelse af neonatal screening for galaktosæmi har været diskuteret i udvalget og de nærmere forhold vil blive undersøgt yderligere før en evt. henvendelse til Sundhedsstyrelsen.

Organisationen for neonatal screening for hypothyreose syndrom savner til dels 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 taget kontakt til DPS Endokrinologiudvalg og forespurgt, hvilken løsning de kan se.

Uddannelsesmæssigt er udvalget fortsat involveret ved undervisningen på U-kursus for Klinisk Genetik og neuropædiatri.

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

### **Udvalgets sammensætning**

|                          |                |
|--------------------------|----------------|
| <u>Allan Lund</u> (2005) | fortsætter     |
| Susanne Poulsen (2005)   | fortsætter     |
| Thomas Hertel (2004)     | udgår          |
| Stense Farholt (2007)    | ønsker genvalg |
| Susanne Kjærgaard (2007) | ønsker genvalg |
| Finn Jonsbo (2007)       | ønsker genvalg |

Prøver at finde 1 yderligere medlem (børneendokrinolog)