

Maj 2011

Årsberetning 2010/2011 for DPS's udvalg for klinisk genetik og screening

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

I perioden har vi fortsat overvåget effekten af de anbefalinger vedr. neonatal screening, som blev udmeldt fra Sundhedsstyrelsen og implementeret med virkning fra 020209 (beskrevet i 2009/2010 årsberetning). Screeningen har forløbet uændret når ses bort fra en let øgning i falsk positive vedr. screening for VLCAD, CTD, methylmalonacidæmi, propionacidæmi og til en vis grad MCAD. Dette betinger sig i det tidligere prøvetagningstidspunkt og var forventeligt. Indførelsen af screening for biotinidasedefekt, tyrosinæmi og adrenogenitalt syndrom har forløbet uden problemer.

Screening for carnitin transporter defekt (CTD) på Færøerne har fortsat været et hovedpunkt i udvalgets arbejde i perioden (se sidste årsberetning). Aktuelt har vi bla qua den iværksatte screening kendskab til >130 Færinge med sygdommen, dvs en hyppigheden af CTD på Færøerne, der er langt højere end andre steder i verden. Der har ikke været yderligere dødsfald efter iværksættelse af screening og instituering af behandling med L-carnitin.

Neonatal screening for CF har fortsat været diskuteret i udvalget. Udvalget har fra de danske CF-centre modtaget synopsis vedr. screeningspotentialt og der er en klar anbefaling fra dem om indførelse af screening for CF. Udvalget har nu initieret en behandling af udenlandske og danske data, for at vurdere screeningspotentialt i sammen matrix, som blev gjort for de sygdomme, som nu er på det danske rutine neonatale screeningsprogram. Vi forventer en afklaring af dette i løbet af 2011.

SCID har været diskuteret som ny kandidat til at indgå i rutine screeningen. Udvalget har udbedt sig om en klinisk vurdering af screeningspotentialt fra BMT-transplantations teams på RH og Skejby og vil tage sagen op igen, når det er modtaget.

Som nævnt i tidligere årsberetning savner organisationen for neonatal screening for hypothyreose 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 i løbet af 2010/2011 endnu ikke fundet en løsning på denne problematik.

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