



## Årsberetning 2011/2012 for DPS's udvalg for screening og klinisk genetik

Udvalget har afholdt 2 møder. Udvalgets medlemmer, incl. associerede medlemmer var i perioden Kurt Christensen, Stense Farholt, Susanne Kjærgaard, Finn Jonsbo, David Hougaard, Bent Nørgaard-Petersen og Allan M. Lund (formand).

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 uproblematisk og den øgning, som vi initialt så i antal af falsk positive er nu bremset op, således at falsk positiv raten er på et niveau som tidligere (dvs. ca. 0,03 %). Indførelsen af screening for biotinidasedefekt, tyrosinæmi og adrenogenitalt syndrom har ligeledes 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 bl.a. qua den iværksatte screening kendskab til >140 Færinge med sygdommen, dvs. en hyppigheden af CTD på Færøerne, der er langt højere end andre steder i verden. Efterhånden er en meget stor del af befolkningen på Færøerne dog blevet screenet og antallet af nydiagnosticerede med CTD er nu faldende. Der har ikke været yderligere dødsfald efter iværksættelse af screening og instituering af behandling med L-carnitin. Der er iværksat Ph.D.-forløb på Færøerne for at beskrive CTD og screeningen. Et afgørende nyt arbejde med påvisning af betydelig overdødelighed blandt CTD patienter efter indtag af pivaloyl holdige antibiotika har ført til forbud mod anvendelse af disse antibiotika på Færøerne.

Neonatal screening for CF har fortsat været diskuteret i udvalget. Udvalget har på baggrund af danske CF-centres synopsis vedr. det kliniske screeningspotentiale (se tidl. årsberetning) og en vurdering af screeningsmetodikker og udenlandske data om screening for CF nået til den konklusion, at screening for CF i Danmark synes velbegrundet ud fra den betragtning, at en samlet vurdering af ovenstående data bringer screeningspotentialet for CF på højde med andre screeninger, der allerede er indført i DK, dvs. ligger på  $\geq 75$ -percentilen i den ACMG-score-matrix, der anvendes. Vi forventer snarligt at indsende en anmodning til Sundhedsstyrelsen.

SCID har været diskuteret som ny kandidat til at indgå i rutine screeningen. Udvalget har modtaget en klinisk vurdering af screeningspotentialet fra KMT-teamet på RH, som er positiv. Udvalget er i gang med at vurdere de mere screeningstekniske forhold.

IVA er en god screeningskandidat ifølge Sundhedsstyrelsens tidligere rapport, men har ikke kunnet indføres pga. for store falsk positive rater. Der er nu udviklet teknik, hvorved falsk positiv raten kan nedbringes, hvorfor vi forventer, at screening for IVA snarligt kan iværksættes.

Galaktosæmi blev ved gennemgangen i Sundhedsstyrelsen taget af screeningspanelet, pga. høj falsk positiv rate, for sene resultater i forhold til klinisk debut og dårlige behandlingsresultater i forhold til kognitive langtidsprognose. I dag gør ændrede screeningsomstændigheder, at resultatet indløber tidligere og antallet af falsk positive kan begrænses betydeligt. Samtidig har en opgørelse af diagnose tidspunkter i Danmark påvist en ret sen diagnosealder på ca. 3 uger, ofte på et tidspunkt, hvor barnet er i leversvigt. Der er således et ændret beslutningsgrundlag for screeningspotentialet vedr. galaktosæmi. Udvalget undersøger nu om der er nye forhold omkring den kliniske prognose og vil ud fra det vurdere, hvordan screeningspotentialet er i dag.



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. Det samme gælder i en vis udstrækning for CAH-screeningen. Udvalget har i perioden fået børneendokrinolog Kurt Christensen med i udvalget og vi arbejder på en løsning af problemet.

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

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