

## Årsberetning 2004/2005 for DPS's udvalg for screening og klinisk genetik

Udvalget har afholdt 3 møder. Udvalgets medlemmer var Maria Kibæk, Henrik Simonsen, Liselotte Skov, Klaus Børch, Thomas Hertel og Allan Meldgaard Lund (formand). Bent Nørgaard-Pedersen og David Hougaard, begge fra SSI, har deltaget i møderne

1) 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. I perioden 2004/2005 har screeningen kørt upåklageligt. Aktuelt screenes ca. 80% af nyfødte. Der er fortsat en bekymring for at manglende screening er koncentreret til enkelte steder i landet og at etniske grupper kan være overrepræsenteret blandt de ikke-screenede. Baggrunden for at nyfødte ikke screenes er formentlig manglende information af forældre, da der hverken er krydset nej eller ja til udvidet screening på PKU-kortet i mange af disse tilfælde. I perioden 2004/2005 er fundet et barn med MCAD, som ikke fik gennemført neonatal screening og med de børn som er beskrevet i tidligere beretninger kendes nu i alt 4 børn med fedtoxiationsdefekter, som ikke blev screenet neonatalt. Et arbejde til UFL omkring dette er under udarbejdelse.

Ved MS/MS er fundet i alt 23 børn med non-PKU metaboliske sygdomme. Disse inkluderer: mellemkædet acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) mangel (15 børn), isobutyryl-CoA dehydrogenase mangel (1), beta-metylglutakonyl-CoA hydratase mangel (1), holokarboxylasesyntetasedefekt (1), 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase mangel (3), biotin afhængig carboxylasedefekt (1) og galactosæmi (1). Falsk positiv rate har ligget lavt omkring 0,4 promille (især betinget af falsk positive ved screeningen for galaktosæmi, som nu er ophørt). Udredning af de nyfødte, herunder dem med falsk positive testresultater, har forløbet i et fint samarbejde med de lokale pædiatriske afdelinger.

2) Udvalget har fortsat arbejdet med forslag til nye anbefalinger for neonatal screening. De gældende retningslinier stammer fra 1980 og er ikke tidssvarende længere. Der arbejdes med forslag om at fremrykke screeningstidspunkt til 48-72 timer postnatalt, indføre generelt tilbud om tandem-massespektrometri screening for metaboliske sygdomme, indføre screening for 21-hydroxylasedefekt, samt indføre neonatal hørescreening. Udvalget har sammen med Dansk Selskab for Gynækologi og Obstetrik efterår 2004 taget kontakt til Sundhedsstyrelsen mhp nedsættelse af udvalg under Sundhedsstyrelsen til vurdering af ovenstående punkter. Der foreligger endnu ikke afklaring af dette.

3) Udvalget følger fortsat udviklingen vedrørende neonatal hørescreening, som udvalget foreslår integreret i den neonatale screening i Danmark (se ovenfor). Flere steder i landet er en sådan screening allerede etableret eller under etablering. Hørescreeningen vil blive udført ved otoacustisk emission og hjernestammeaudiometri.

4) Bedre diagnostiske muligheder og screening fordrer en adækvat opfølgning og behandling. For de sygdomme, som indgår i tandem-massespektrometri projektet, er der en veletableret diætetisk behandling. De behandlingsmæssige muligheder for flere andre arvelige sygdomme er i disse år

genstand for stor interesse; her kan bla. nævnes enzymsubstitution ved Gaucher, Fabry og Pompe, enzymhæmning ved tyrosinæmi type 1 og anvendelse af alternative pathways ved homocystinuri og urinstofcyklus defekter. I perioden 2003/2005 er opstartet enzymsubstitutionsbehandling af børn med Mb. Fabry og Mb. Pompe, mucopolysaccharidose type I og behandling af Mb. Gaucher har forløbet i flere år. Behandlingerne har forløbet uden problemer. Behandling af patienter med mucopolysaccharidose type II kan iværksættes 2005/2006. Et nyt princip er såkaldt substratreduktionsterapi (i form af Miglustat), som vil være en mulighed ved Mb. Gaucher og andre sfingolipidoser, herunder GM1gangliosidose og Niemann-Pick type C.

Der er ingen tvivl om, at vi i de kommende år vil opleve, at behandling af arvelige sygdomme, herunder stofskiftesygdomme, bliver mere tilgængelig. Familier med børn afficeret med arvelige sygdomme vil i stigende grad have et behov for en både diagnostisk, informerende og behandlende indsats fra pædiatrisk side. En del af denne indsats vil være en specialopgave, men en stor del vil ligge på barnets lokale børneafdeling.

5) Et kursus i Klinisk Genetik er nu indlagt som et to-dages kursus i den pædiatriske speciallægeuddannelse (første kursus august 2005).

Allan Meldgaard Lund

Formand for DPS udvalg for Klinisk Genetik og Screening