

Dansk Pædiatrisk Selskab

Årsberetning 2005/2006 for DPS's udvalg for screening og klinisk genetik

Udvalget har afholdt 3 møder. Udvalgets medlemmer er Susanne Poulsen, Maria Kibæk, Marianne Mathiesen, Thomas Hertel og Allan Meldgaard Lund. Associerede medlemmer er 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. I perioden 2005/2006 har screeningen kørt upåklageligt. I alt er omkring 235000 børn screenet, 146 børn er fundet screenpositive, hvoraf 109 har været falskpositive. Falskpositivrate holder sig omkring 0.05% og positiv prædiktiv værdi på 23%. Dækning har ligget omkring 86%. Hyppigste diagnoser er MCAD med 25 diagnoser, 3-MCC med 3 diagnoser. Andre diagnoser er GA1 (2), IBDH (1), HLCSD (1), galactosæmi (screening nu ophørt) (1), lav karnitin (3) og MGCH (1). Der er ikke registreret falsk negative eller yderligere ikke-screenede udover de 5 børn nævnt i tidligere årsrapporter (2 med MCAD, 2 med LCHAD og 1 med propionsyreæmi). Udredning af de nyfødte, herunder dem med falsk positive testresultater, har forløbet i et fint samarbejde med de lokale pædiatriske afdelinger.

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 er nu ved at være færdige med en rapport, som vi forventer vil komme til høring bla i DPS i løbet af september. Hovedpunkter i kommandationerne forventes at være 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, 3-MCC, M/SCHAD, 4) indførelse af screening for biotinidase mangel, 5) revision af indikationen for toxoplasmose screening 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, 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 toxoplasmose: screeningen køre teknisk fint, men det bør undersøges om børnene har gavn af behandlingen. Punktet vil blive taget op i forbindelse med revision af svangreomsorgsvejledningen.

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.

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