

Årsberetning 2008/2009 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.

Periodens vigtigste begivenhed var accepten af en rapport om neonatal screening i Danmark. Efterfølgende blev anbefalingerne i denne rapport implementeret med virkning fra 010209. 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. Udvalget under SST havde repræsentanter fra både Obstetrisk Selskab og DPS-udvalget for screening og klinisk genetik, hvorfra David Hougaard, Bent Nørgaard-Pedersen, Thomas Hertel og undertegnede deltog. Rapporten mandede ud i 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 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, 4) indførelse af screening biotinidase mangel, 5) ophør med toxoplasmosescreening 6) gennemføre pilotforsøg med screening for adrenogenitalt syndrom og tyrosinæmi, 7) fremrykke screeningstispunkt 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. Samtlige rekommandationer blev indført 010209.

Med henblik på bedre tilsyn med screeningsaktiviteterne i Danmark har udvalget besluttet at holde et årligt stormøde med deltagelse af DPS-udvalget for screening og klinisk genetik, tandem-MS arbejdsgruppen, PKU-centret, børneendokrinolog, der er ansvarlig for hypothyreose og CAH-screening samt Sundhedsstyrelsen ved Peter Saugman-Jensen.

Antallet af screende nyfødte ved udvidet screening er nu 387000, med 213 screen-positive og 65 sandt positive. Falsk positiv-raten var gennemsnitligt 0.04%, men i 2008 0,02% med en positiv prædiktiv værdi på 44%. Dette må alt andet lige sige at være glimrende set i international sammenhæng. Dominerende diagnose er fortsat MCADD med 41 bekræftede tilfælde.

Neonatal screening for CF har på opfordring af CF-teamet på Rigshospitalet været diskuteret i udvalget på baggrund af mange positive udmeldinger omkring screeningen fra udlandet. Udvalget stiller sig positiv overfor at undersøge om det vil være relevant at indføre en sådan screening. Der er ved undertegnede supervision udført OSVAL-opgave med henblik på belysning af evidensen for en klinisk meningsfuld gavn-effekt af CF-screening. Man fandt a) overvejende positiv effekt på kliniske manifestationer af neonatal CF-screening, b) teknisk gennemførlig analyse med primær IRT test fulgt op af mutationstestning med formodet meget få falsk positive (med mindre heterozygote anses som falsk positive), c) overraskende sen diagnose-alder i Danmark med median

på 15,5 måneder. CF-klinikerne er blevet bedt om at udfærdige dokument vedrørende CF-screeningen til brug for henvendelse til Sundhedsstyrelsen og samtidig arbejdes 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. Mål for argumentationen er at opnå tilladelse til at iværksætte neonatal CF-screening i pilotprojekt periode på fx 2 år.

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

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