

5. juni 2012

Peter Saugmann-Jensen
Sundhedsstyrelsen
Axel Heides Gade 1
2300 København S

Forslag om indførelse af neonatal screening for cystisk fibrose i Danmark

Dansk Pædiatrisk Selskabs Udvalg for Screening og Klinisk Genetik skal hermed fremsætte forslag om, at indføre neonatal screening for cystisk fibrose i Danmark og beder hermed om Sundhedsstyrelsens vurdering af cystisk fibrose som primært screeningsmål ved den rutinemæssige biokemiske screening for medfødte sygdomme hos nyfødte.

Udvalget har vurderet materiale fra Statens Serum Institut, Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet, og de to danske CF centre på hhv. Rigshospitalet og Århus Universitets Hospital, Skejby vedrørende neonatal screening for cystisk fibrose. Udvalget tilslutter sig parternes generelle anbefaling af indførelse af neonatal screening for cystisk fibrose og har i samarbejde med dem udarbejdet vedlagte forslag til gennemførelse af neonatal screening for cystisk fibrose. Forslaget er også orienterende sendt til CF-foreningen samt formand for Dansk Pædiatrisk Selskab, Mia Bjergager.

Forslaget samt rationale for det er nærmere gennemgået i dette brevs bilag. Forslaget er udformet med udgangspunkt i den ramme for biokemisk neonatal screening, som er angivet i rapporten "Biokemisk screening for medfødt sygdom hos nyfødte", Sundhedsstyrelsen, december 2008. Forslaget om indførelse af neonatal screening for cystisk fibrose hviler således på de samme forudsætninger, herunder et udgangspunkt i barnets tarv, som blev anvendt ved udvælgelsen af de sygdomme, som nu indgår i den rutinemæssige biokemiske screening for medfødte sygdomme hos nyfødte.

Udvalget finder, at der er meget tungtvejende faglige argumenter for og skal samlet set anbefale indførelse af neonatal screening for cystisk fibrose og ser frem til Sundhedsstyrelsens vurdering.

Med venlig hilsen

Allan M Lund, overlæge, dr.med.
Formand, DPS udvalget for Screening og Klinisk Genetik

Bilag

Neonatal screeningsalgoritme for cystisk fibrose (forslag til screeningsalgoritme)
Neonatal screening CFcentre (det kliniske argument for screening)
CF-scoring i ACMG-baserede matrix.
FACT-sheet (nøglepunkter fra DPS-udvalgets vurdering og indstilling)