

*CF-Foreningen ønsker screening af nyfødte for den livstruende og invaliderende sygdom Cystisk Fibrose*

## Sundhedsstyrelsen tilsidesætter udenlandske anbefalinger og behandlingsresultater ... og overhører internationalt anerkendte danske eksperter på området

**Cystisk Fibrose Foreningen finder det uetisk og urimeligt, når Sundhedsstyrelsen udskyder screening af nyfødte for den arvelige og livstruende sygdom Cystisk Fibrose. Det betyder, at danske børn der fødes med CF diagnosticeres UNØDVENDIG sent. Børnene udsættes for UNØDVENDIG sygdom og organskader FØR diagnosen stilles samt FLERE sygdomskomplikationer EFTER at diagnosen er fastslået. Desuden medfører den sene diagnose FORRINGET livskvalitet og livslængde.**

*Kort om sygdommen Cystisk Fibrose:*

*Cystisk Fibrose (CF) er en livstruende og arvelig multiorgan sygdom, der medfører invaliderende komplikationer gennem hele livet. I Danmark bærer 3% af befolkningen arveanlæg for CF. Der fødes hvert år 12-15 børn med CF og der lever 470 CF-patienter i Danmark. CF-patienter lever med omfattende daglig behandling og store begrænsninger i livet. Patienternes lunger er modtagelige for bakterier, som ikke rammer raske. Bakterierne fører ofte til kroniske lungeinfektioner, der langsomt ødelægger lungerne. Halvdelen af CF-patienterne kan forvente at leve i ca 40 år. Mere end 90% af CF-patienterne dør som følge af lungekomplikationer. Cystisk Fibrose påvirker også fordøjelsen og sygdommen kan føre til CF-diabetes, levercirrhose (skrumpelever), nyrepåvirkninger og osteoporose (knogleskørhed).*

### **Sundhedsstyrelsen afviser at indføre screening for Cystisk Fibrose på nuværende tidspunkt**

Indtil for en måned siden var CF-foreningen af den opfattelse, at Sundhedsstyrelsen efter mere end 2 års intens samarbejde med de to Cystisk Fibrose Centre på henholdsvis Rigshospitalet og Århus Universitetshospital Skejby, Statens Serum Institut og Dansk Pædiatrisk Selskab, var nået dertil at Sundhedsstyrelsen ville anbefale, at alle nyfødte skulle screenes for Cystisk Fibrose på linje med de 16 andre medfødte sygdomme, der allerede screenes for i Danmark.

Det viser sig nu, at det IKKE er tilfældet. CF-Foreningen er af CF-centrene blevet informeret om, at Sundhedsstyrelsen har valgt at udskyde en beslutning om indførelse af screening for CF.

Det er Cystisk Fibrose Foreningen fuldstændig uforstående overfor.

## Der er særdeles veldokumenterede og tungtvejende grunde til at indføre screening for CF:

- **Børn med CF diagnosticeres alt for sent i Danmark, fordi vi IKKE har CF-screening af nyfødte.**  
Den gennemsnitlige CF-diagnosealder for patienter i perioden 2000-2009 var 12 mdr. Alle børn blev diagnosticeret på baggrund af dårlig trivsel, alvorlige fordøjelsesproblemer og/eller hyppige lungebetændelser. Fra 2010-2012 er der diagnosticeret 31 børn med CF. 14 børn var i alderen 1½ til 13 år. Disse børn havde, og har stadig, betydelige lungeskader.
- **Børn med en sen CF-diagnose udsættes for unødvendig sygdom og organskader FØR diagnosen stilles samt flere sygdomskomplikationer EFTER diagnosen er stillet og FORRINGET livsudsigt.**  
Udenlandske dataopgørelser viser, at ernæringstilstanden for sent diagnosticerede CF-børn er forringet, især i de første leveår. Det gælder både højde, vægt og ikke mindst udviklingen af hovedformen. Det har blandt andet betydning for hjernens udvikling og de kognitive færdigheder. Børnene har flere lungeskader, når de vokser op. Og børnene har en større tilbøjelighed til at udvikle kronisk infektion i lungerne, som betyder at lungerne ødelægges og livslængden forringes hurtigere end hvis børnene var diagnosticeret tidligt ved screening kort tid efter fødslen.
- **Screening af nyfødte for CF har været praktiseret i mere end 15 år i andre lande.**  
Australien var det første land der etablerede et nationalt screeningsprogram i 1997. Frankrig etablerede screening i 2002. UK i 2007. Screening er i dag etableret i samtlige stater i USA (2010), Canada (2009), Rusland (2007) og en lang række Europæiske lande. Norge etablerede screening i 2012. Sverige har besluttet at etablere screening. I andre lande er CF-screening indført på baggrund af medicinske anbefalinger og erfaringer med behandlingsresultater fra en lang række lande. I Danmark overhører Sundhedsstyrelsen de udenlandske anbefalinger og behandlingsresultater, og styrelsen tilsidesætter alle danske eksperter, som anbefaler screening af nyfødte for CF.
- **Danmark har platformen og al viden til effektivt at screene nyfødte for CF.**  
Screeningen vil ske ved analyse af den såkaldte hælblodprøve (PKU-prøven) som i forvejen tages på alle nyfødte danske børn med henblik på undersøgelse for de 16 medfødte sygdomme, der i dag er med i screeningsprogrammet. Barnet og forældrene vil således ikke blive udsat for ekstra ubehag eller ulejlighed ved at tilføje CF som den 17. sygdom i screeningsprogrammet. CF-screening forventes at kunne identificere 96 % af alle nyfødte med sygdommen. Antallet af falsk positive og falsk negative svar vil være minimalt. Screening for CF i Danmark vil kunne indføres med kort varsel ved en simpel, skånsom og pålidelig test.
- **Cystisk Fibrose opfylder Sundhedsstyrelsens egne retningslinjer og krav fra 2008 som såkaldt grøn kandidat til et screeningsprogram for nyfødte.**  
Det er en alvorlig (livstruende) sygdom. Der findes en effektiv behandling. Jo tidligere sygdommen behandles, jo mere effektivt og bedre for patienten. Sygdommen kan ikke påvises ved den almindelige undersøgelse af barnet ved fødslen. Sygdommen kan påvises med en skånsom og præcis test.
- **Screening af nyfødte for CF anbefales af European Cystic Fibrosis Society (ECFS).**  
European Cystic Fibrosis Society Neonatal Screening Working Group følger udviklingen af de europæiske nationale screeningsprogrammer. Ved udarbejdelsen af et internationalt review i 2010 af dansk CF-behandling under ledelse af Sundhedsstyrelsen, blev den manglende neonatale screening i Danmark direkte påpeget af professor og ECFS præsident, Stuart Elborn, Irland.
- **Sen diagnose har stor følelsesmæssig betydning for forældrene**  
Forældre til et barn, der diagnosticeres sent med CF, kæmper typisk med store frustrationer, angst og depression, fordi et CF-barn uden diagnose og behandling ikke trives og er syg som følge af underernæring og/eller hyppige lungeinfektioner og -betændelser.

- **Sen diagnose har stor økonomisk betydning for forældrene**  
Den sene diagnose har store økonomiske og arbejdsmæssige konsekvenser for forældrene, idet de ofte har måttet gå ned i tid, eller i værst fald har måttet kvitte deres job pga. barnets mange sygedage. Disse sygedage kompenseres ikke fordi der ikke er en kronisk diagnose på det syge barn.
- **Det anslås at koste ca. 3,1 mio. kr. pr. år at screene alle nyfødte danske børn for CF.**  
Udenlandske erfaringer viser, at det er økonomisk besparende at diagnosticere CF ved nyfødt-screening frem for sen klinisk diagnostik på baggrund af alvorlige sygdomssymptomer.

### **CF-Foreningen ønsker derfor at screening for CF indføres i Danmark senest med udgangen af 2013**

- Cystisk Fibrose Foreningen finder det uetisk og urimeligt på de nyfødte CF-børns OG forældrenes vegne, at Sundhedsstyrelsen nu udskyder CF-screening i Danmark.
- For hver dag uden CF-screening har danske børn, der bliver født med cystisk fibrose udsigt til alvorlige sygdomme og varige organskader på grund af sen CF-diagnosealder, som kunne havde været undgået ved en simpel og pålidelig screening, og som vil give offentlige besparelser indenfor ganske få år.

10. september 2013/Cystisk Fibrose Foreningen

#### **Kontakt personer:**

##### **Cystisk Fibrose Foreningen**

Konsulent, Erik Wendel Larsen, tlf. 20 99 30 50, email: [ew@cff.dk](mailto:ew@cff.dk)

Sekretariatschef, Helle Ousted, tlf. 22 33 45 49, e mail: [ho@cff.dk](mailto:ho@cff.dk)

##### **Dansk Pædiatrisk Selskab - Udvalget for Screening og genetik**

Formand Allan M Lund, Overlæge, dr.med., Chef Center for Sjældne Sygdomme, RH og Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet, tlf. 35 45 27 93 eller 35 45 38 87, e-mail: [Allan.Meldgaard.Lund@regionh.dk](mailto:Allan.Meldgaard.Lund@regionh.dk)

##### **Statens Seruminstitut**

David M Hougaard, Overlæge, dr.med., Dansk Center for Neonatal Screening, Afdeling for Klinisk Biokemi, Immunologi og Genetik tlf. 32 68 35 44, e-mail: [DH@ssi.dk](mailto:DH@ssi.dk)

Bent Nørgaard-Pedersen, Professor, Overlæge, dr.med., Afdeling for Klinisk Biokemi, Immunologi og Genetik tlf. 32 68 36 51, mobil 20 72 04 64, e-mail: [bnp@ssi.dk](mailto:bnp@ssi.dk)

##### **CF-Center Rigshospitalet**

Tania Pressler, Overlæge, dr.med., Chef CF Center Rigshospitalet, tlf. 35 45 30 62, e-mail: [tanja.pressler@rh.regionh.dk](mailto:tanja.pressler@rh.regionh.dk)

##### **CF-Center Aarhus Universitetshospital Skejby**

Hanne Vebert Olesen, Overlæge, PhD, Børneafdeling A, Århus Universitetshospital Skejby tlf. 78 45 00 00 kode 51430, e-mail: [hannoles@rm.dk](mailto:hannoles@rm.dk)

#### **Bilag:**

Biokemisk Screening for medfødt sygdom hos nyfødte, Sundhedsstyrelsen 2008

[http://www.sst.dk/publ/publ2008/cff/screening/biokemisk\\_screening.pdf](http://www.sst.dk/publ/publ2008/cff/screening/biokemisk_screening.pdf)

Notat om neonatal screening for cystisk fibrose i Danmark, CF-Center Rigshospitalet og CF-Center Aarhus Universitetshospital Skejby (2013)

Forslag om indførelse af neonatal screening for cystisk fibrose i Danmark, DPS – Udvalg for screening og genetik (2012)