

CF neonatal screening (logistik og praktiske forhold)

Information fra Sundhedsstyrelsen

<https://sundhedsstyrelsen.dk/da/sundhed-og-livsstil/graviditet-og-foedsel/screening-af-nyfoedte>

Information til forældre før CF-screening: Pjece fra SSI

<http://www.ssi.dk/Diagnostik/Center%20for%20Neonatal%20Screening/Informationfoldere%20til%20foraeldre.aspx>

Screeningsalgoritme – se figur i bilag 1

Definition af screen-positiv for CF

Sandt screen-positive defineres som nyfødte med to mutationer i *CFTR*, som med overvejende sandsynlighed medfører udvikling af klassisk CF hos den nyfødte. Mutationer forbundet med infertilitet hos mænd rapporteres ikke. R117H rapporteres kun hvis den sidder i *cis* med 5T.

Bærer screen-positive defineres som nyfødte med 1 mutation i *CFTR*, som med overvejende sandsynlighed opfattes som patogen og som ville føre til udvikling af klassisk CF, hvis den havde optrådt sammen med en anden patogen *CFTR* mutation. Mutationer forbundet med infertilitet hos mænd rapporteres ikke. R117H rapporteres kun hvis den sidder i *cis* med 5T.

Svarafgivelse vedr. sandt, bærer og falsk screen-positive

1. Fund af to $\Delta F508$ på SSI (sandt screen-positiv)
 - SSI kontakter CF-Centre
2. Fund af 1 $\Delta F508$ på SSI og efterfølgende fund af yderligere 1 mutation ved NGS på Klinisk Genetisk Klinik, RH (sandt screen-positiv)
 - Klinisk Genetisk Klinik, RH kontakter CF- centre
3. Fund af IRT >99,9 percentil og efterfølgende fund af 2 mutationer ved NGS på Klinisk Genetisk Klinik, RH (sandt screen-positiv)
 - Klinisk Genetisk Klinik, RH kontakter CF- centre

4. Har den nyfødte kun en mutation (enten i opfølgningen af fundet af 1 Δ F508 på SSI eller ved IRT > 99,9 percentil (bærer screen-positiv)
 - Klinisk Genetisk Klinik, RH formidler informationsbrev (bilag 2) om bærertilstanden til familien, som tilbydes genetisk rådgivning. En dansk og engelsk udgave af dette brev ligger på Klinisk Genetisk Kliniks hjemmeside.
 - Samtidig sender Klinisk Genetisk Klinik, RH svar til fødestedet/rekvirent af hælprøven.
5. Har den nyfødte ingen mutation i opfølgningen af IRT > 99,9-percentil
 - Klinisk Genetisk Klinik sender svar til fødestedet/rekvirent af hælprøven om det negative fund (falsk screen-positiv)

Forløb efter fund af sandt screen-positiv nyfødt

Alle sandt screen-positive bliver indkaldt til opfølgning på et CF-center. Opfølgende undersøgelser på CF-centret: ny blodprøve på barn og forældre, som sendes til molekylærgenetisk analyse på Klinisk Genetisk Klinik, RH samt svedtest.

CF-centret informerer samtidig barnets lokale børneafdeling og egen læge om CF-fundet.

Alle forældrepar til nyfødt med CF vil via CF-centret blive henvist til lokal genetisk rådgivning på den klinisk genetiske afdeling, som ligger i forældrenes bopælsregion.

Kvalitetskontrol

Den samlede performance af CF screeningsprogrammet vil blive vurderet regelmæssigt med henblik på optimal tilpasning af programmet. Screeningen superviseres af Dansk Pædiatrisk Selskabs udvalg for klinisk genetik og screening i et samarbejde med Statens Serum Institut, de to CF-centre og DSMG.

Kontaktdetaljer til brug for udmelding af CF sandt screen-positive

Udmelding af CF sandt screen-positive sker direkte til CF-centrene på førstkommande hverdag efter det positive analysesvar er gjort

CF-center på Rigshospitalet:

Telefon:

3545 4801 (CF-lungeambulatoriets sekretær)

3545 1739 (overlæge Marianne Skov)

3545 1350 (bagvagt BørneUngeKlinikken)

Email:

cf-lunge@rh.dk

marianne.skov@regionh.dk

tacjana.pressler@regionh.dk

fax:

3545 6717 att. CF-lungeambulatoriet

CF-center på Skejby:

Telefon:

7845 1533 (der kan være telefonsvarer på, men altid med et alternativt nummer, man kan ringe til)

7845 1462 (Bagvagt Børneafdelingen Skejby)

e-mail:

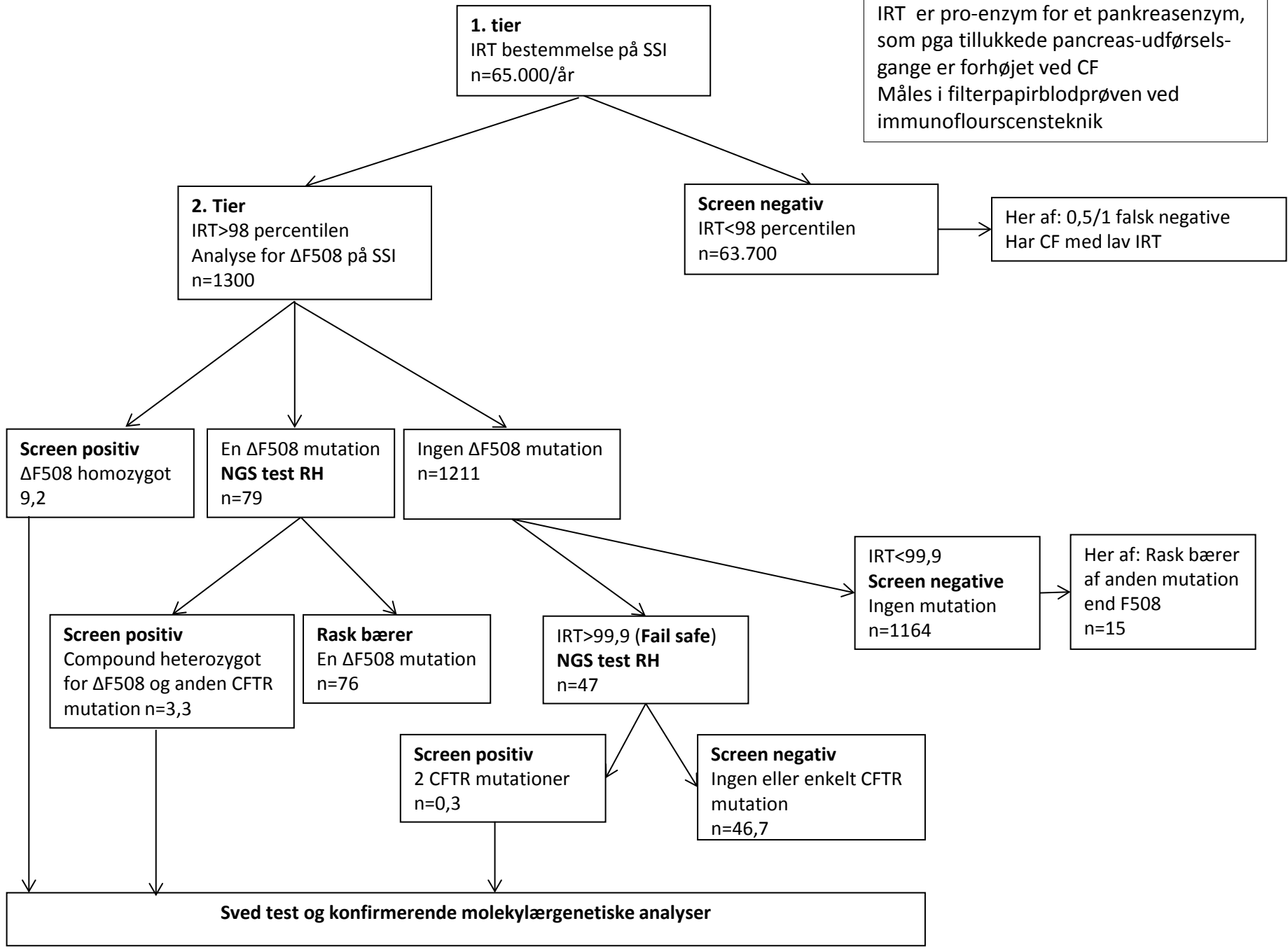
Auhskejby.Boerneafdelingacfamb@rm.dk

hannoles@rm.dk

Fax:

7845 1477

Bilag 1. Screening af nyfødte for cystisk fibrose i Danmark



Orientering til forældre til en nyfødt, der er rask men bærer en genændring for cystisk fibrose

Vi vil med dette brev orientere jer om resultat af undersøgelsen for cystisk fibrose i hælprøven.

Resultat af hælprøven for cystisk fibrose

Alle nyfødte i Danmark bliver 2-3 dage efter fødslen undersøgt for medfødte sygdomme ved den såkaldte hælprøve (PKU-prøve). Jeres barn blev bl.a. undersøgt for cystisk fibrose, som er en medfødt sygdom med lunge- og ernæringsproblemer. Prøven viste, at jeres barn bærer en enkelt genændring for cystisk fibrose. Det betyder, at

Jeres barn er rask, og barnet udvikler ikke sygdommen cystisk fibrose.

Bærer af cystisk fibrose genændring

At bære en genændring for cystisk fibrose, har ingen helbredsæssig betydning. Jeres barn har ikke cystisk fibrose, men er bærer af en genændring for cystisk fibrose. Der er ikke grund til yderligere undersøgelser.

Hvordan nedarves cystisk fibrose?

Cystisk fibrose er arvelig. Et barn kan kun udvikle sygdommen, hvis det har to cystisk fibrose genændringer. Da jeres barn kun har én genændring, har det IKKE cystisk fibrose ligesom den forælder, som barnet har arvet genændringen fra, ikke har cystisk fibrose. Blandt alle danskere vil ca. 1 ud af 30 være rask bærer af en genændring for cystisk fibrose.

Hvilken betydning har det, at være bærer af en cystisk fibrose genændring?

De vigtigste grunde til, at vi informerer jer om, at jeres barn er bærer af cystisk fibrose genændringen, er:

- 1) **Øget risiko ved fremtidig graviditet:** Genændringen må komme fra en af jer forældre. Hvis I ønsker at få flere børn, er risikoen for, at I får et barn med cystisk fibrose øget i forhold til andre forældrepar. Andre forældrepar's risiko er 1 ud af 4000 graviditeter, mens jeres risiko er 1 ud af 250 graviditeter.
- 2) **Øget risiko for øvrig familie:** Hvis man er bærer af cystisk fibrose, har andre i ens familie øget risiko for også at være bærere. De har dermed øget risiko for at få et barn med cystisk fibrose. Vi opfordrer jer til at fortælle dette i jeres familie; dvs. fortæl familien, at I har fundet ud af, at jeres barn er bærer af cystisk fibrose, og at en af jer dermed også er bærer.
- 3) **Øget risiko for, at jeres barn selv kan få børn med cystisk fibrose:** Jeres barn vil, når det selv skal have børn, kunne give genændringen videre til sine børn. Jeres barn bør, inden det planlægger at få børn, informeres om, at det er bærer.

Genetisk rådgivning til bærere af cystisk fibrose genændring

Hvis I eller jeres familiemedlemmer har spørgsmål til ovenstående, eller hvis I ønsker yderligere undersøgelser for at afklare, hvem af jer, der er bærer af genændringen, skal vi opfordre jer til at blive henvist til den lokale klinisk genetiske afdeling via jeres egen læge. Dette er især vigtigt, hvis I ønsker at blive gravide igen.

Med venlig hilsen

Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet