

NOTE VEDRØRENDE 3-METHYLCROTONYL-COA CARBOXYLASE DEFECT (3-MCC)

3-MCC indgår ikke i det danske panel af sygdomme, som der neonatalt screenes for. Baggrunden er, at kun meget få børn (<10%) vil udvikle symptomer på tilstanden. Neonatal screening for sygdommen udføres med 3-hydroxyisovalerylkarnitin (C5OH) som markør. C5OH anvendes også ved screening for holocarboxylase syntetase defekt, som indgår i neonatal screeningspanelet. Ved neonatal screening kan det således ikke undgås at identificere nyfødte, som kan have 3-MCC. Imidlertid ønskes kun nyfødte med holocarboxylase syntetase defekt identificeret, hvorfor man efter fund af forhøjet C5OH i filterpapirblodprøven iværksætter såkaldt second-tier undersøgelse for holocarboxylase syntetase defekt (gensekventering på blod-spot fremsendt fra SSI til CIMD). CIMD melder kun de nyfødte med forhøjet C5OH, som ved gensekventeringen viser sig at have holocarboxylase syntetase defekt, ud som syge til den lokale børneafdeling, mens CIMD melder resten ud som raske i forhold til det danske panel af sygdomme, som der neonatalt screenes for. SSI har forud for second-tier undersøgelsen allerede meldt resultatet af den øvrige neonatale screening ud med angivelse af, at undersøgelse for holocarboxylase syntetase defekt pågår på CIMD, og at endeligt svar vil tilgå rekvirent fra CIMD.