



Dato 27-01-2020

Sagsnr. 03-0502-1

7222 7824

## **Information til praktiserende læger, praksis personale og sundhedsplejersker m.fl. om implementering af national screening for SCID via hælblodprøven hos nyfødte per 1. februar 2020**

Screening af nyfødte for SCID (svært kombineret immundefekt) og andre alvorlige immundefekter (CF) vil fra 1. februar 2020 indgå i det eksisterende og velfungerende program for biokemisk screening for medfødte sygdomme, som foretages på hælblodprøven, som tages i barnets 3. levedøgn. Alle nyfødte screenes rutinemæssigt for 17 alvorlige medfødte stofskiftesygdomme ([ssi.dk/nyfoedte](http://ssi.dk/nyfoedte)). Screening for SCID bliver således den 18. sygdom, som nyfødte screenes for ved analyse af hælblodprøven. SCID-screeningen baseres på den allerede eksisterende organisation for indsamling og håndtering af prøverne samt svarafgivelse af screeningsresultaterne.

SCID (svær kombineret immundefekt) er en sjælden arvelig livstruende sygdom medførende alvorlig immundefekt. Patienter med SCID er modtagelige overfor livstruende bakterie-, svampe- og virusinfektioner fra fødslen. Uden tidlig behandling i form af hæmatopoietisk celle transplantation ("knoglemarvstransplantation"), enzymsubstitution eller genterapi vil børn med SCID dø inden for første leveår. Jo tidligere behandling indsættes, desto bedre er behandlingsresultaterne. Overlevelsen efter knoglemarvstransplantation af spædbørn med SCID øges fra ca. 60% til over 90% ved tidlig diagnostik og behandling.

Ved at screene alle nyfødte for SCID kan sygdommen opdages tidligere end i dag. Det vil forbedre behandlingsmulighederne og dermed sikre bedre overlevelse, mindre sygelighed og færre senfølger blandt screenede børn.

### **Screeningen i tal**

Det forventes at man ved at indføre screening for SCID vil årligt identificere:

- Ca. 1 nyfødte med SCID
- 7-8 nyfødte med andre alvorlige immundefekter

### **Screeningen fanger ikke alle**

- Ikke alle typer immundefekter identificeres ved screeningen

Læger skal derfor være opmærksomme på, at børn med symptomer på alvorlig immundefekt fortsat skal undersøges for dette.

Kort om sygdommens genetiske årsag: SCID udgøres af en række sjældne monogenetiske sygdomme med manglende eller ikke-fungerende T celle immunitet samt eventuel manglende eller ikke-fungerende B og/eller NK celle immunitet afhængig af den genetiske grundsygdom. Det er således det adaptive immunsystem, der er ramt. Derudover kan en række af SCID sygdommene være associeret til anden morbiditet eller evt. indgå i et syndrom. Der er for tiden ca. 10 kendte genetiske variationer, der kan medføre klassisk SCID, men flere andre kendte genetiske variationer, der medfører anden form for svær immundefekt.

Overordnet organiseres screeningen på følgende måde:

1. Screening af nyfødte for SCID foretages via hælblodprøven, der tages på *fødeafdelingen* 48-72 timer efter fødslen.
2. *Statens Serum Institut* varetager måling af T-celle receptor excision cirkler (TRECs)) på alle blodprøver. Ved fund af konklusive lav TRECs-niveau kontaktes TXID enheden<sup>1</sup> på Rigshospitalet.
3. *De lokale pædiatriske afdelinger* modtager en opringning fra TXID enheden om et screen-positivt barn og varetager den primære kliniske vurdering, som inkluderer akut indlæggelse under isolation og evt. den primære udredning og prøvetagning i samråd med TXID enheden på Rigshospitalet.
4. *TXID enheden, BørneUngeKlinikken på Rigshospitalet* varetager med henblik på definitiv behandling af sygdommen (fx hæmatopoietisk celle transplantation) den videre kliniske udredning og behandling af de ca. 8 screen-positive børn, der diagnosticeres årligt. Lægen på TXID enheden er tovholder på plan og udredning.
5. *Vævstypelaboratoriet, klinisk immunologisk afdeling, Rigshospitalet*, varetager den immunologiske udredning og formidler genetisk undersøgelse.
6. *De regionale kliniske genetiske afdelinger* varetager den genetiske rådgivning af forældrene til de afficerede børn. Eventuel undersøgelse af forældre, søskende og evt. andre familiemedlemmer for immundefekt varetages *i samarbejde mellem regionale klinisk immunologiske afdelinger, kliniske genetiske afdelinger og TXID enheden*.

### **Nyfødte med SCID eller anden alvorlig immundefekt**

Ved konklusivt fund af TRECs under cut-off identificeres prøven som screen-positiv. Alle screen-positive nyfødte indkaldes til akut indlæggelse under isolation på den lokale børneafdeling. Det er vigtigt, at forældrene oplyses om, at det er et screeningsresultat og, at diag-

---

<sup>1</sup> Enheden for Pædiatrisk hæmatopoietisk stamcelletransplantation og Primær Immundefekt (**TXID enheden**) på Rigshospitalet varetager udredning af børn med alvorlige immundefekter og behandling med transplantation med fremmede bloddannende stamceller (såkaldt ”knoglemarvstransplantation”).

nosen først vil blive endelig stillet efter yderligere undersøgelser på børneafdelingen og/eller TXID enheden. I de fleste tilfælde vil der være behov for sub-akut overflytning til Rigshospitalet mhp. planlægning af evt. hæmatopoietisk celle transplantation eller anden specialiseret terapi. Diagnosen bekræftes ved diagnostiske tests på Vævstypelaboratoriet, klinisk immunologisk afdeling på Rigshospitalet og genetisk analyse.

De patienter, der diagnosticeres med SCID som følge af den systematiske screening, vil blive udredt, behandlet og fulgt på TXID enheden i henhold til afdelingens retningslinjer.

TXID enheden informerer barnets lokale børneafdeling og *praktiserende læge* om SCID-fundet snarest efter diagnosen.

### **Genetisk rådgivning og evt. testning af forældre og søskende**

TXID enheden henviser evt. i samarbejde med den lokale børneafdeling forældre og søskende til børn med SCID eller anden alvorlig immundefekt til den lokale klinisk genetiske afdeling med henblik på genetisk rådgivning og evt. testning.

Søskende tilbydes genetisk testning for at udelukke en ikke-diagnosticeret immundefekt, da symptomerne kan variere meget selv ved de almindelige genotyper.

### **Genetisk rådgivning og evt. testning af andre familiemedlemmer**

I forbindelse med graviditetsønske kan det være relevant at tilbyde andre familiemedlemmer til nyfødte med SCID eller anden alvorlig immundefekt (fx forældres søskende) genetisk rådgivning og evt. testning. Dette må bero på en individuel lægefaglig vurdering samt afdelingens visitationsretningslinjer. Henvisning sker gennem *den praktiserende læge*.

### **Generel information til forældre om hælblodprøven og screening for SCID**

SSI opdaterer forældre pjecen ”Blodprøve fra nyfødte” med et afsnit om SCID. Pjecen vil kunne downloades fra 1. februar 2020 på <https://nyfoedte.ssi.dk/>  
På siden findes desuden information til sundhedspersonalet.

Christine Brot  
Overlæge, Ph.d.