



Tillæg til ”Meddelelse til landets obstetriske, pædiatriske, klinisk genetiske og klinisk immunologiske afdelinger, m.fl. om implementering af national screening for SCID via hælblodprøven hos nyfødte per 1. februar 2020”

Nationalt screeningsprogram for svært kombineret immundefekt (SCID) og andre alvorlige immundefekter hos nyfødte er indført i Danmark pr. 1. februar 2020.

Formålet med neonatal screening for SCID er tidlig detektion med henblik på tidlig behandling med knoglemarvstransplantation, genterapi eller enzymsubstitution for at sikre bedre overlevelse og reducere komorbiditet samt senfølger.

Incidensen af ”klassisk” SCID er cirka 1/60.000 nyfødt. Derudover vil der identificeres mellem 1-5 andre alvorlige svære immundefekter årligt.

Screeningen organiseres som følger:

1. Screening for SCID foretages fortsat via hælblodprøven, der tages på den nyfødte på **fødeafdelingen** 48-72 timer efter fødslen.
2. **Statens Serum Institut** varetager fortsat screeningsanalysen (måling af T- celle receptor excision cirkler (TREC)) på alle blodprøver. Ved fund af konklusivt lav TREC-niveau kontaktes TXID-enheden på Rigshospitalet fortsat.
3. **Nærmeste universitetshospital med højt specialiseret pædiatrisk immunologisk funktion** modtager en opringning fra TXID-enheden på Rigshospitalet om et screenpositivt barn og varetager den primære indkaldelse af barnet og kliniske vurdering inklusive isolation, ordination af antimikrobiel profylakse samt anden nødvendig behandling og de nødvendige forholdsregler. Udredning foretages i samarbejde med afdelinger involveret i akut udredning af børn med svær primær immundefekt. Eventuel vævstypebestemmelse og donorsøgning med henblik på senere knoglemarvstransplantation foretages tidligt i forløbet i samråd med TXID-enheden på Rigshospitalet.
4. **TXID-enheden, Afdeling for Børne og Unge, Rigshospitalet.**
Initial behandling, udredning samt planlægning af endelig behandling af SCID-screenings-positive børn foretages fortsat i tæt samarbejde med TXID-enheden på Rigshospitalet.
TXID-enheden står fortsat for registrering og kvalitetssikring af screeningsprogrammets formål i samarbejde med DPS’ Udvalg for Screening og Genetik samt Statens Serum Institut.

Øvrige udmeldte opgaver og procedurer følger primære meddelelse fra Sundhedsstyrelsen ”Meddelelse til landets obstetriske, pædiatriske, klinisk genetiske og klinisk immunologiske afdelinger, m.fl. om implementering af national screening for SCID via hælbloodprøven hos nyfødte per 1. februar 2020”.

Camilla Krogh
Overlæge, ph.d.