



Holbergsgade 6
DK-1057 København K

T +45 7226 9000
F +45 7226 9001
M sum@sum.dk
W sum.dk

Folketingets Sundheds- og Forebyggelsesudvalg

Dato: 8. oktober 2013
Enhed: Sygehuspolitik
Sagsbeh.: DEPCLV
Sags nr.: 1304328
Dok nr.: 1308568

Folketingets Sundheds- og Forebyggelsesudvalg har den 30. august 2013 stillet følgende spørgsmål nr. 870 (Alm. del) til ministeren for sundhed og forebyggelse, som hermed besvares. Spørgsmålet er stillet efter ønske fra Liselott Blixt (DF).

Spørgsmål nr. 870:

"Kan ministeren oplyse hvilke diagnoser man screener alle børn for på 5. dagen, og om der er overvejelser om at screene for flere diagnoser?"

Svar:

Jeg har til brug for min besvarelse indhentet bidrag fra Sundhedsstyrelsen, som oplyser følgende:

"Sundhedsstyrelsen kan i anledning af spørgsmålet henvise til, at sygdomme omfattet af screening af nyfødte via hælblodprøven i barnets 3. levedøgn, fremgår af Statens Serum Instituts hjemmeside;

www.ssi.dk/Diagnostik/Klinisk%20information/Blodprøve%20fra%20nyfoedte/Sygdomme%20som%20indgaer%20i%20screeningen.aspx.

Der screenes for følgende medfødte sygdomme:

- Medfødt hypothyreose (CH), (siden 1978)
- Fenylketonuri (PKU, Føllings sygdom), (siden 1975)
- Ahornsirup-urin sygdom (MSUD), (siden 2002*)
- Argininravsyreuri (ASL), (siden 2002*)
- Karnitin transporter defekt (CTD), (siden 2002*)
- Mellemkædet acyl-CoA dehydrogenase mangel (MCADD), (siden 2002*)
- Meget langkædet acyl-CoA dehydrogenase mangel (VLCADD), (siden 2002*)
- Langkædet 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase mangel (LCHADD), (siden 2002*)
- Glutaracidæmi type 1 (GA1), (siden 2002*)
- Metylmalonacidæmi (MMA), (siden 2002*)
- Propionacidæmi (PA), (siden 2002*)
- Holokarboxylase syntase defekt (MCD), (siden 2002*)
- Biotinidase mangel, (siden januar 2009)
- Tyrosinæmi type 1, (siden februar 2009)
- Medfødt adrenal hyperplasi (CAH), (siden februar 2009)
- Isovaleriane acidæmi (IVA), (siden december 2012)

Samtidig foretages en hørescreening for medfødt hørenedsættelse.

Derudover overvejer Sundhedsstyrelsen aktuelt, om det kan anbefales at indføre en screening for cystisk fibrose.”
Jeg kan henholde mig til Sundhedsstyrelsens oplysninger.

Med venlig hilsen

Astrid Krag / Cecilia Lawson Vinje