



SUNDHEDSSTYRELSEN

Dato 25-02-2020

CKR

Sagsnr. 03-0801-10

20526429

## Screening af nyfødte for galaktosæmi

### Indstilling

Sundhedsstyrelsen anbefaler Sundheds- og Ældreministeriet, at der indføres screening af nyfødte for galaktosæmi i Danmark. Den væsentligste begrundelse herfor er, at man ved tidlig diagnose af galaktosæmi kan forebygge adskillige neonatale komplikationer så som blodforgiftning, hjerneblødning, lever- og nyresvigt og i sidste ende levertransplantation samt formentlig dødsfald forårsaget af disse komplikationer.

Uanset tidlig diagnose med opstart af behandling, vil en andel børn dog udvikle varierende problemer med sprog, motorik, adfærd og indlæring og ca. 2/3 af pigerne vil udvikle ovarieinsufficiens.

Galaktosæmi er en medfødt genetisk sygdom, som medfører manglende evne til at omsætte galaktose, som er det ene af de to sukkermolekyler i laktose, også kaldet mælkesukker.

Galaktosæmi var tidligere på det danske neonatale screeningsprogram, men blev taget af programmet fordi den daværende analysemetode gav mange falsk positive prøver og fordi man tidligere tog hælblodprøven, når barnet var 5-7 dage gammelt. Det betød, at man i mange tilfælde fik screeningsresultatet for sent i forhold til symptomdebut. Disse problemer er nu løst, idet Statens Serum Institut har udviklet en ny screeningstest, som formodes ikke at give falsk positive resultater. Endvidere er tidspunktet for blodprøvetagningen i 2008 blevet fremrykket til barnets 3. levedøgn, således at screeningsresultatet stort set altid vil foreligge inden barnet får symptomer, og man derfor kan iværksætte den nødvendige ernæringsmæssige behandling (laktosefri ernæring).

Der henvises til vedlagt baggrundsnotat (bilag 1) for beskrivelse af sygdommen samt fordele og ulemper ved screening.

### Organisering af screeningsprogram for galaktosæmi

Screening for galaktosæmi vil indgå i den eksisterende neonatale biokemiske screening af nyfødte for medfødte stofskiftesygdomme og cystisk fibrose, som foretages på hælblodprøven. Screeningen skal indgå i samme organisatoriske infrastruktur og metodologisk indgå i

samme prøve-flow, som de øvrige sygdomme i det udvidede danske neonatale screeningsprogram. Der anvendes prøvemateriale fra samme filterpapirblodprøve (hælblodprøven), som allerede tages til screening for andre sygdomme i 3. levedøgn og indsendes til Statens Serum Institut. Den neonatale biokemiske screening er veletableret og velfungerende med hurtig opfølgning på screenpositive resultater. Screeningsanalysen vil blive foretaget af Center for Neonatal Screening på Statens Serum Institut. Galaktosæmi vil blive den 19. sygdom der screenes for. Resultatet foreligger på samme tidspunkt, som det gør for de andre sygdomme, der screenes for i det neonatale screeningsprogram, dvs. dagen efter at Statens Serum Institut modtager prøven.

I dag deltager over 99% af alle ca. 62.000 nyfødte/år i Danmark i den neonatale biokemiske screening. Ved tidligere udvidelser af det neonatale screeningsprogram har der ikke været ændringer i deltagelsesprocenten.

Screen-positive prøver meddeles straks til Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, Rigshospitalet, som aftaler den videre udredning med den lokale børneafdeling. Sandt screen-positive behandles livslangt på Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, Rigshospitalet.

### **Økonomi**

Da screeningen vil indgå i det eksisterende screeningsprogram, er der kun nye udgifter til analyse af prøven. Analysen koster ca. 8-10 kr. pr. nyfødt, dvs. årlige omkostninger på ca. **600.000kr** til Statens Serum Institut.

Formentlig reduceres en del af sygdomsbyrden, som er omkostningstung, da vi taler om behandling af alvorlige komplikationer, som kræver højt specialiseret behandling så som blodforgiftning, kernikterus, hjerneblødning, lever- og nyresvigt og i sidste ende muligvis levertransplantation.

Uden screening bliver børnene først diagnosticeret, når de er omkring 10-14 dage gamle, hvor mange allerede har alvorlige akutte komplikationer med risiko for død til følge.

Men tilstanden kan påvises ved en blodprøve fra den nyfødte i det asymptomatiske stadie. Ved indførsel af screening, vil en nyfødt med positiv screeningstest blive endeligt diagnosticeret meget hurtigt (dage) og behandling straks iværksat (laktosefri ernæring), hvorved langvarige udrednings-, indlæggelses- og sygeforløb undgås.

Forløbene varierer meget fra barn til barn og dermed de afledte udgifter.

Alt i alt skønnes sygehusudgifterne at falde ved indførelse af screening for galaktosæmi. Det er dog ikke muligt at tilvejebringe et sikkert og sufficient datagrundlag til beregning af konkrete udgifter og besparelser, bl.a. pga. det beskedne antal patienter og de forskelligartede patientforløb.

## **Implementering**

Regionerne forestår den nuværende biokemiske screening af nyfødte og vil også skulle varetage implementeringen og driften af programmets udvidelse med undersøgelse for galaktosæmi. Screeningen vil indgå i det allerede eksisterende tilbud om biokemisk screening af nyfødte, hvorfor indførelse af screening for galaktosæmi ikke får organisatoriske konsekvenser for selve blodprøvetagningen. Ændringen vil primært være i form af yderligere information om resultatet til forældrene, som regionernes fødesteder varetager.

Det vurderes, at der vil gå 3-6 mdr. fra en endelig godkendelse af indførelse af programmet, til det kan implementeres.

## **Bilag**

### **Bilag 1**

Camilla Krogh  
Afdelingslæge, PhD