



Ílegukanningar og títleiki av arvaligum sjúkum í Føroyum

Katrin Eivindardóttir Danielsen, Heilsugranskingareindin í Sjúkrahúsverkinum



23. september 2022



Uppskriftsbók – DNA



Uppskrift – Ílega (gen)



Feilur í uppskriftinni – MutatiÓN



Víðkað pinkubarnaskreening

Hvat?

- Ílegukanning fyri fýra sjúkur, ið kunnu viðgerast.
- Menna nýggjan kanningarhátt.

Hví?

- Ískoyti til PKU kanningina.
- Hvussu góð er verandi skreening?
- Styrkja granskingarumhvørvið í Føroyum.

Víðkað pinkubarnaskreening - sjúkurnar

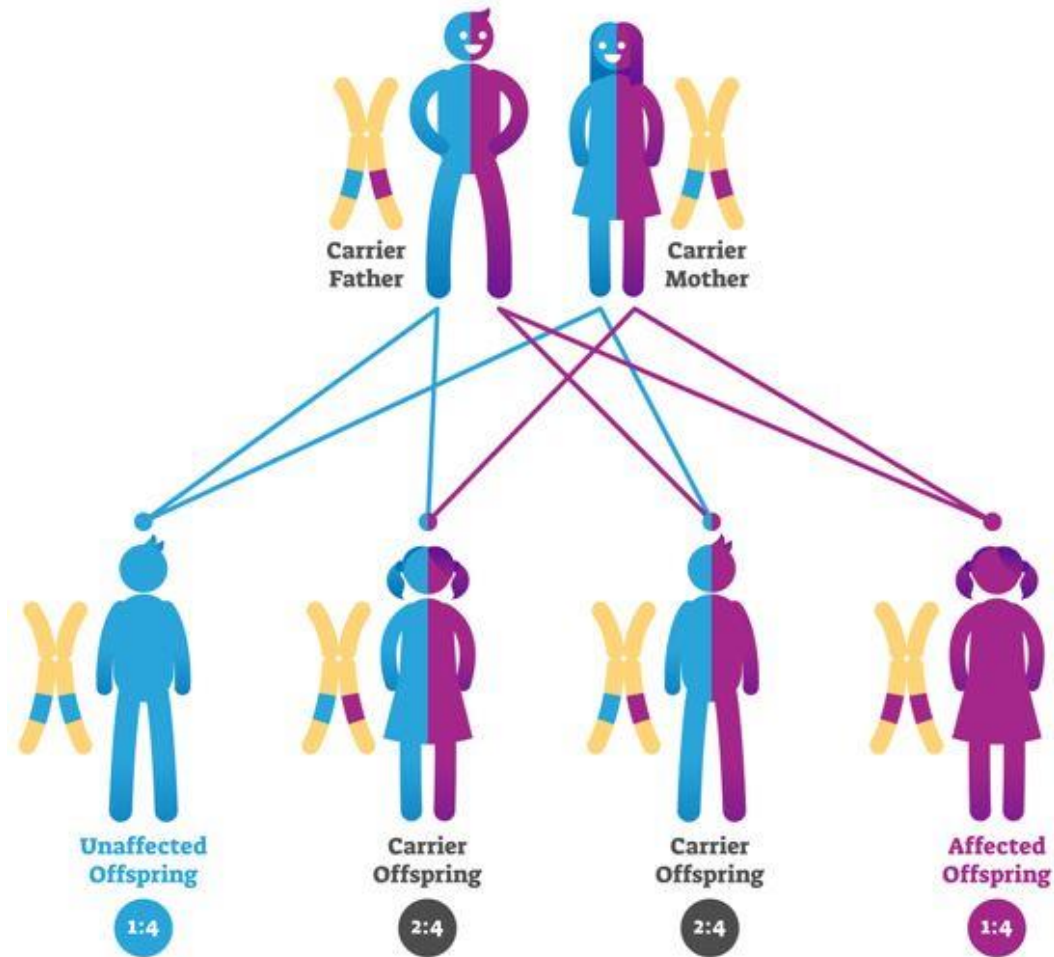
CTD /Primary carnitine deficiency (PCD)

Holocarboxylase syntase defekt (HLCS)

Cystisk fibrosa

Glykogen goymslubrek (GSDIIIa)

Sjúkurnar eru monogenetiskar við víkjandi arvagongd



Bæði foreldur skulu vera berarar.

Sjúk börn arva tvey eintök av mutatiónini.

Børn við einum eintaki av mutatiónini eru frískir berarar.

Standard pinkubarnaskreening (PKU)



Kanningin hefur til endamáls at finna viðföddar sjúkur, ið kunnu viðgerast.

PKU kannar fylgjurnar av mutatiónum í ílegunum.

- Mongdin av evnum í blóðinum verður kannað, eitt nú karnitin.

Ílegukanningin kannar íleguna beinleiðis.

- Eru mutatiókir til staðar? Til dømis tær, ið elva til CTD?

Endamál

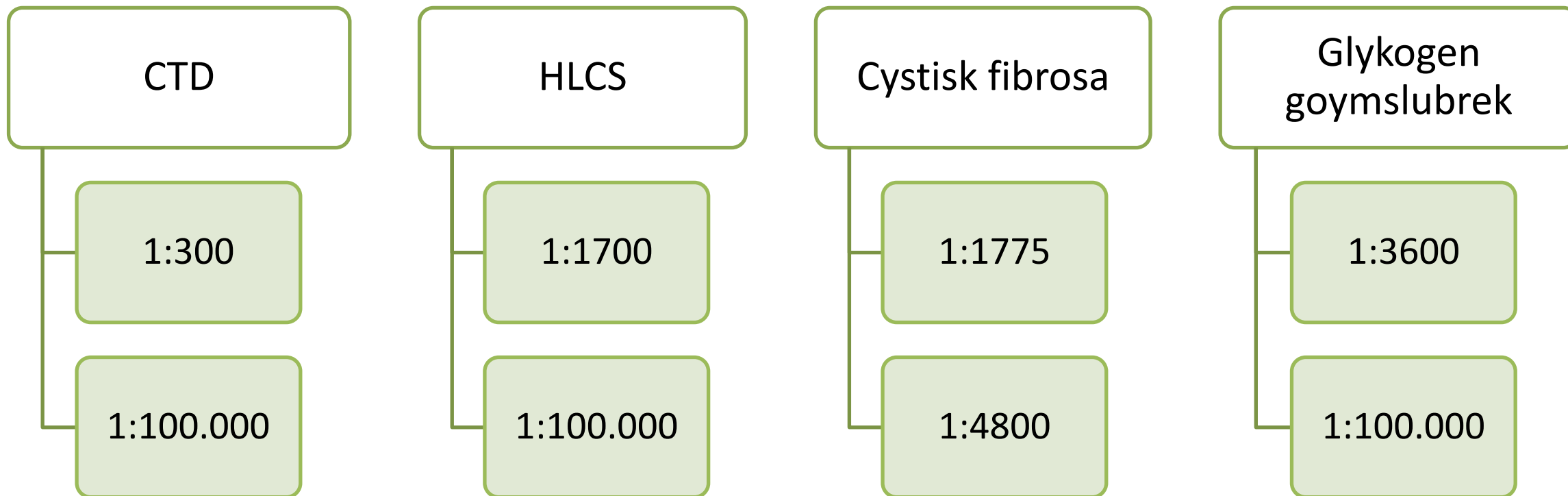


Úrslit frá PKU = úrslit frá ílegukanningum?



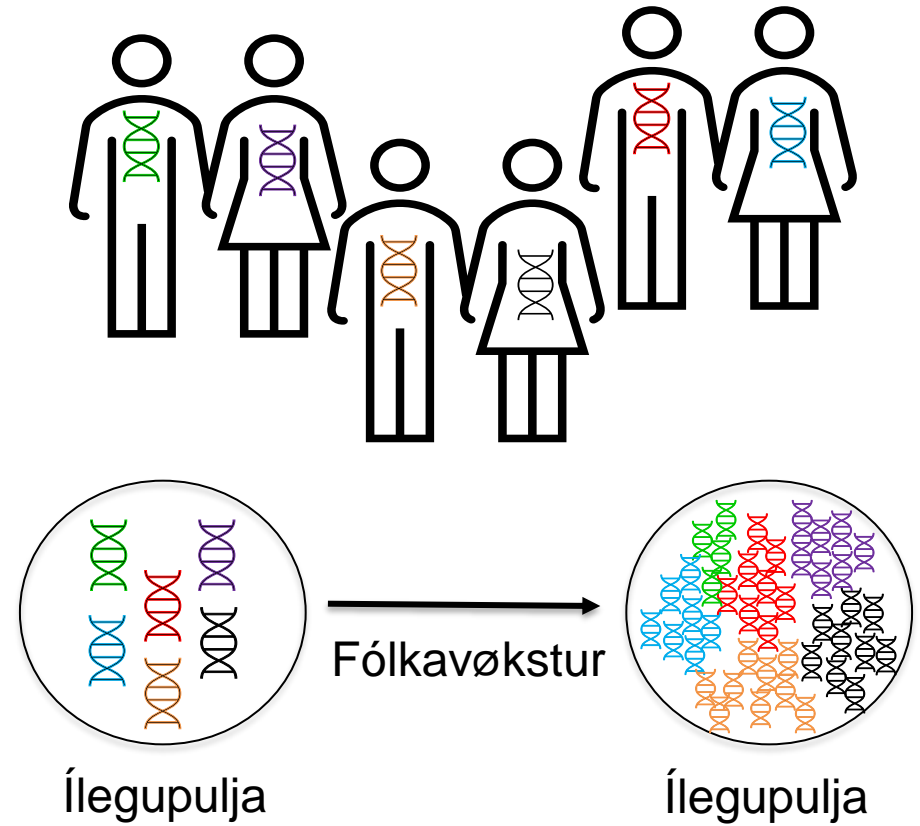
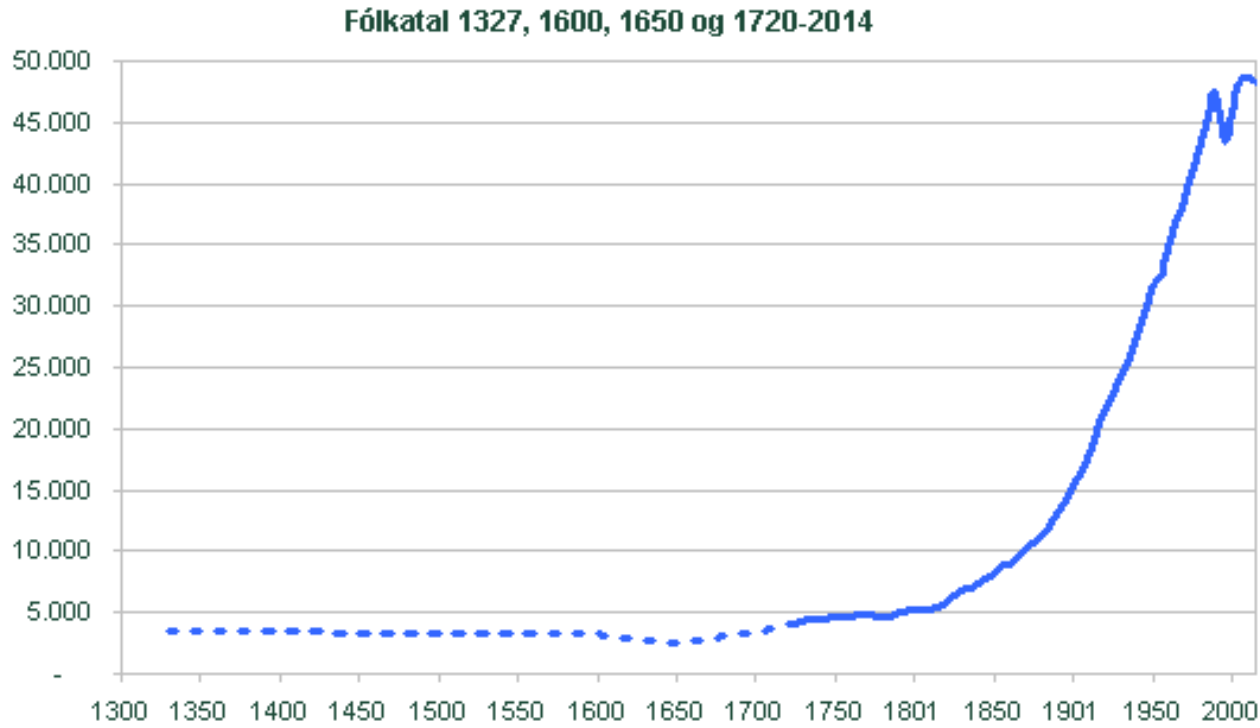
Bíligar ílegukanningar í Føroyum?

Títteleikin av sjúkunum í Føroyum er høgur



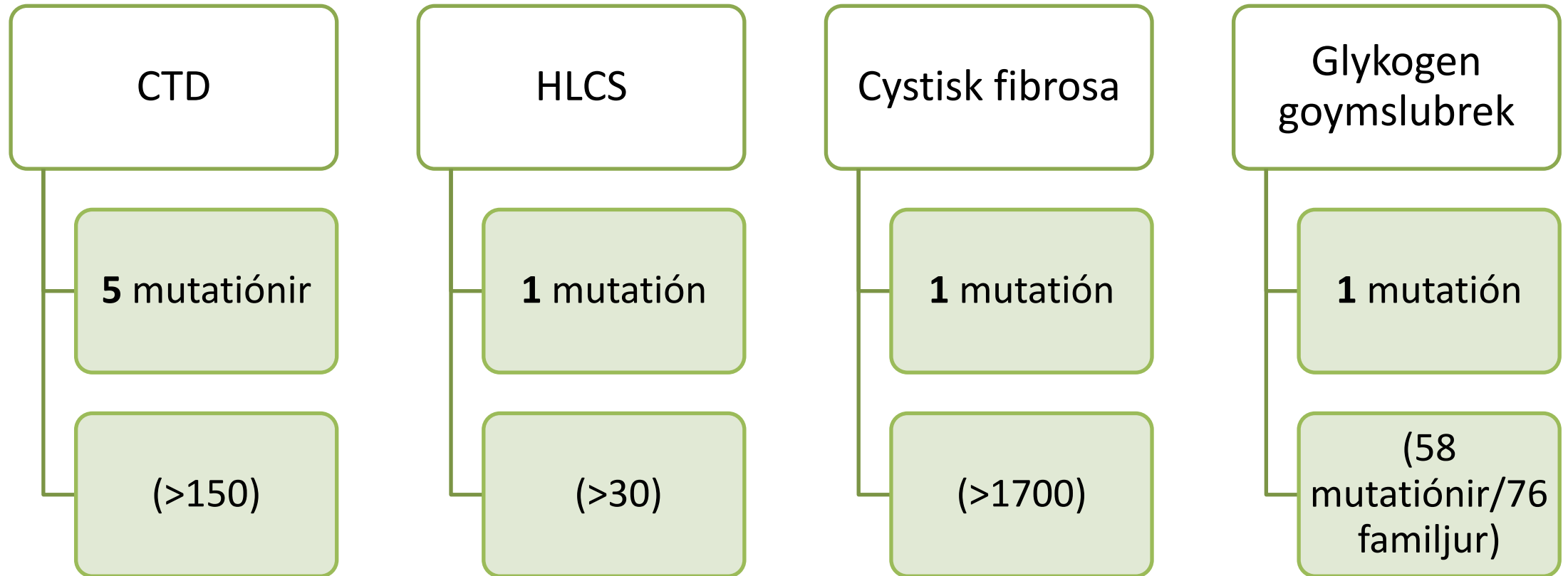
Hví síggja vit ymsar sjúkur við høgum títleika í Føroyum?

Føroyingar eru tætt skyldir



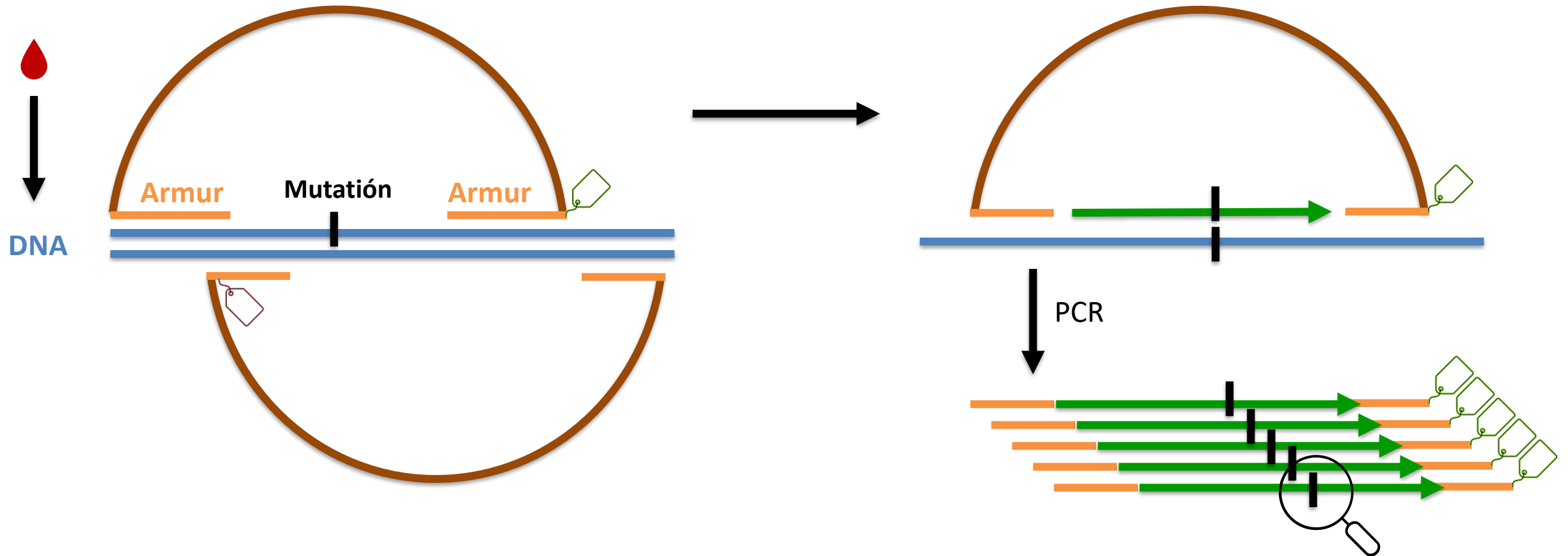
Føroyska ílegupuljan er einsháttað.

Føroyska ílegupuljan er einsháttað



Til ber at ílegukanna fyri viðkomandi føroyskar mutatióinir!

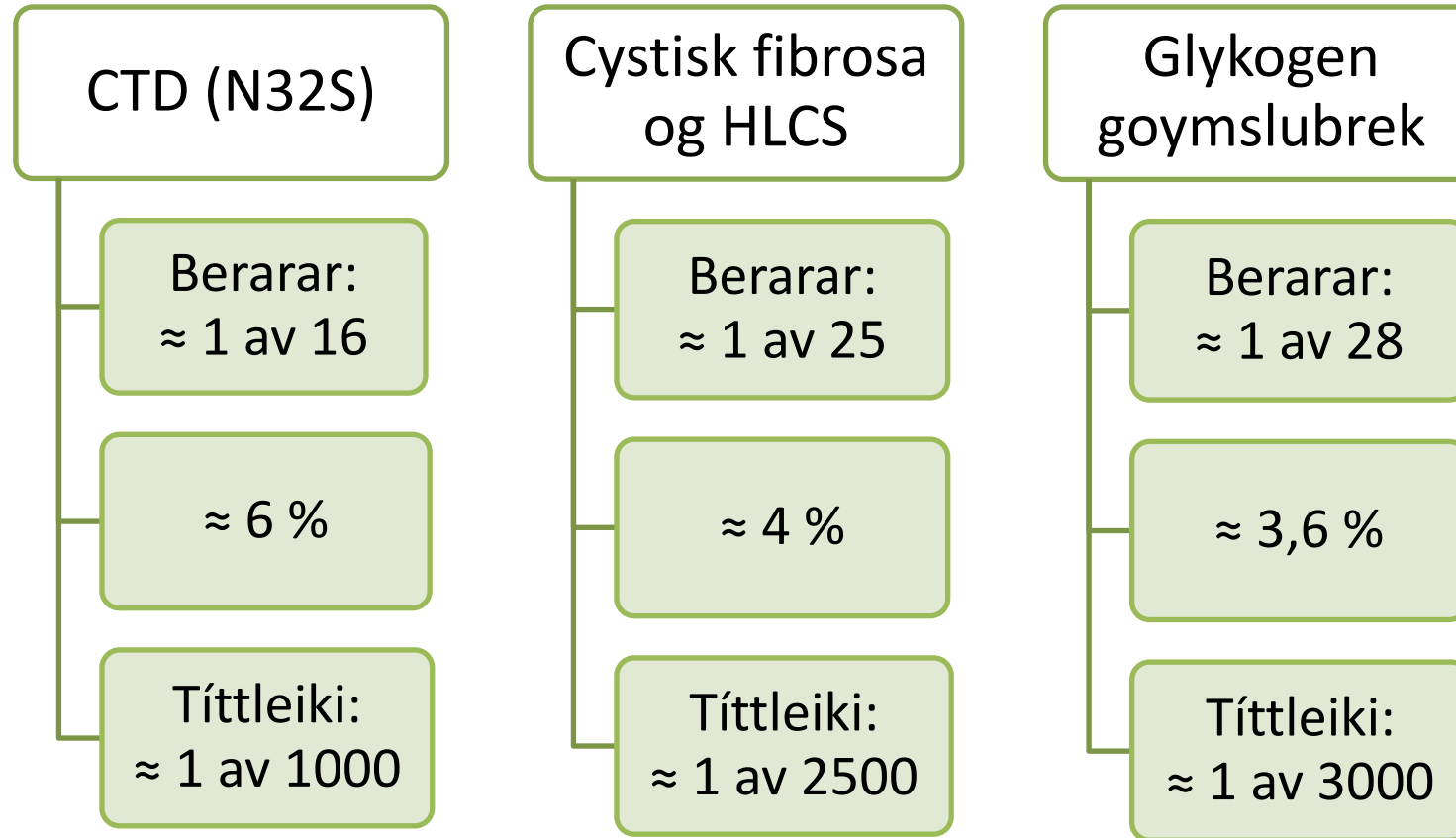
Hvussu kannna vit?



Strekið av DNA, har mutatióin kann vera, verður kopierað og avlisið.

Hátturin kallast small molecule – molecular inversion probes (smMIP)

Fyribils úrslit frá pinkubarnaskreening



N32S, sum elvir til CTD, er vanligasta mutatióinin.

Samandráttur

Fyribils hagtøl um títtleikan av sjúkunum er nú roknað út fyri gott 1000 børn.

Higartil hava PKU kanningin og ílegukanningarnar samsvarað.

Ílegukanningar kunnu væl gerast í Føroyum við hesum hátti – undirtøkan er góð, og tað er lutfalsliga bíligt.

Framhaldandi víðkað pinkubarnaskreening hevði tryggjað børnum við glykogen goymslubreki skjóta diagnosu og viðgerð og hevði verið eitt gott ískoyti til CTD, HLCS og cystiska fibrosu.



Innovation Fund Denmark

RESEARCH, TECHNOLOGY & GROWTH

Takk til:

Luttakarar
Ljósmeður
Bioanalytikarar

Ulrike Steuerwald – kliniskur ábyrgdarhavari
Prof. Ron Wevers – samstarvspartnari



Heilsugranskingareindin í Sjúkrahúsverkinum

sjúkrakassa
grunnurinn



RESEARCH PARK
NOVA



Vísinda) *vøka*