

# Bilag 1. Logistisk algoritme: Neonatal screening for SCID i Danmark (*formodet antal pr år*)

TREC < cut-off (TREC analyse bekræftes af Statens Serum Institut (SSI)) (50)



## Præmaturot barn med ≤ GA 35+0 uger (46):

Ved GA < 32 uger gentages filterpapir blodprøven i alle tilfælde når barnet når en alder svarende til 32. uge, dog tidligst en uge efter 1. prøve  
Ved GA > 32 uger tager SSI kontakt til barnets lokale neonatal-/børneafdeling eller fødestedet mhp gentagelse af filterpapir blodprøven efter 2 uger

## Screen-positivt barn med > GA 35+0 uger (8):

SSI tager tlf./Email kontakt til **vagthavende læge i TXID enheden** (pædiatrisk specialist i immundefekt og knoglemarvstransplantation) Afsnit for hæmatopoietisk stamcelle transplantation og immundefekt BørneUngeKlinikken, Rigshospitalet,  
**(Tlf.-nr.: 3545 4063 eller 3545 1350 viderestiller til mobil-tlf. på vaghavende TXID læge)**  
SSI har data om barnets fødselsdato, køn, prøvetagningsdato og GA

## Mislykket test (50):

SSI kontakter fødested mhp gentagelse af filterpapir blodprøven



RH TXID læge tager kontakt til barnets lokale børneafdeling mhp information og indkaldelse til hospital

Der tages stilling til plan for isolation, antimikrobiel profylakse, overflytning, evt behandling, fortsat amning samt evt IVIG **(3)** (Bilag 2)

Der planlægges udredning med T, B, NK celle tælling og recent thymic emigrants ved flowcytometri:

2 stk 3 ml EDTA glas med 1-1,5 ml veneblod i hvert glas, der vendes grundigt inden forsendelse med eksprespost på første hverdagsmorgen til Vævstypelaboratoriet, afsnit 7631 (opgang 76, 3. sal), Rigshospitalet, Tagensvej 20/Ole Maaløesvej 26, 2200 København N, Tlf.: 3545 7631

TXID læge er tovholder på plan og udredning



Ved mistanke om SCID overflyttes barnet akut til Afsnit for hæmatopoietisk stamcelle transplantation og immundefekt (TXID enheden), BørneUngeKlinikken, Rigshospitalet, mhp isolation (laminært airflow) og fremskyndet planlægning af hæmatopoietisk celle transplantation **(1)**

Opfølgning og udredning af patienter uden klassisk SCID koordineres mellem involverede parter afhængig af mistænkte diagnose **(ca. 2)**

Alle data fra udredningen af børn med sandt nedsat TREC meldes tilbage til TXID enheden mhp kvalitetssikring **(8)**

## **Bilag 2. Profylakse ved fund af lave TRECs/mistanke om SCID – konfereres med RH PID læge**

- Isolation: Enestue / laminær airflow  
Ingen kontakt med syge kontakter  
Hansker, maske og kittel ved kontakt
- Stop amning af barnet til mors CMV status er afklaret. Hvis mor er CMV IgG negativ kan amning genoptages. Hvis mor er CMV IgG positiv seponeres amning. Mor malker ud i ventetid
- Antimikrobiel profylakse med aciclovir, fluconazol og bactrim
- Tidlig empirisk behandling af infektioner samt opmærksomhed om evt. autoimmune manifestationer (udslæt, enteritis etc.)
- Intravenøs immunglobulin behandling (IgG holdes over 8 g/L)
- Ved evt. blodtransfusion skal gives CMV DNA negativ og både leukocyt-filtreres og bestrålet blod
- CAVE levende vacciner
- Være opmærksom på ernæringen