

## Neonatal screening för MCAD-brist

■ Brist på medium chain acyl-CoA-dehydrogenas (MCAD) orsakas av en autosomalt recessivt ärftlig defekt i betaoxidationen av medellånga fettsyror. En mutation, 985 A→G, representerar cirka 90 procent av muterade alleler i norra Europa. Fasta eller infektion kan leda till hypoglykemisk encefalopati och risk för plötslig död eller irreversibel neurologisk skada. När diagnosen är känd kan symtomen undvikas genom tillförsel av kolhydrater vid infektion och undvikande av fasta. Det är okänt om alla personer med MCAD-brist får symtom.

Acylkarnitiner med framför allt 8–10 kolatomer långa acylgrupper ackumuleras i plasma vid defekten, och dessa kan kvantifieras med tandemmasspektrometri, MS/MS. Denna metodik kan användas på PKU-blodprov.

Målsättningen med denna engelska studie var att få information om naturalförloppet vid MCAD-brist samt att ut-

värdera MS/MS-metodens sensitivitet och specificitet för nyföddhetscreening.

PKU-blodprov tagna på 100 600 barn födda 1991–1993 i norra Storbritannien undersöktes retrospektivt avseende acylkarnitiner. De 14 barn som hade en koncentration av oktanoylkarnitin över brytpunkten uppsöktes varav sex var friska och åtta hade MCAD-brist. Av dessa åtta var sju homozygota för 985 A→G-mutationen och den åttonde heterozygot. Incidensen av sjukdomen blev 1:12 600 vilket stämmer med tidigare skattningar från frekvensen av 985A→G-mutationen. Genom införande av acylkarnitinkvoter kunde specificiteten för metoden optimeras så att endast de med MCAD-brist fångades i materialet.

Barnen med MCAD-brist diagnosticerades vid 1,4–9,0 års ålder och av dessa hade ett avlidit före diagnos i sam-

band med en gastroenterit vid 1,4 års ålder, fyra haft livshotande symtom, en haft en apné i neonatalperioden och tre haft återkommande encefalopatiepisoder. Ett hade inte haft några symtom fram till 7,5 års ålder.

MS/MS-metodik har gjort det möjligt att fånga en rad sjukdomar genom bestämning av karnitinestrar i PKU-prov. MCAD-brist är en av dem och denna artikel stöder att den är en av de sjukdomar som bör omfattas av screening när vi inför MS/MS-teknik för screening av nyfödda i Sverige.

**Ulrika von Döbeln**

*Ulrika.vonDobeln@cmms.hs.sll.se*

*Pourfarzam M, Morris A, Appleton M, Craft A, Bartlett K. Neonatal screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. The Lancet 2001; 358:1063-4*

## Systematisk registrering kan förbättra (bråck)kirurgin

■ Kvalitetskontroll av sjukvård är i princip enkelt att utföra. Ställ upp mål, mät graden av målpuppfyllelse och använd resursåtgång som minsta gemensamma nämnare. Kvalitet kan då definieras som »målpuppfyllelse med minimala medel«.

Men vilka mål skall vi ha, hur skall vi mäta och hur står sig våra resultat i förhållande till omgivningens? Vi behöver ett evidensbaserat synsätt. En prospektiv registrering med hög trovärdighet kan ge underlag för att utvärdera såväl medicinska teknologier som den enskilda enhetens prestanda.

Operation för ljumskbråck lämpar sig mycket väl för registerbaserad utvärdering. Åtgärden är vanlig (i Sverige utförs ca 200 operationer för ljumskbråck per

100 000 invånare och år). Resultatet mätt som bot eller behov av omoperation har varierat på ett sätt som antyder att inte bara tekniken (namnet på metoden) utan också dess utövande (kirurgens kunskaper) har avgörande betydelse för resultatet. Nya operationstekniker har under 1990-talet introducerats. Det vetenskapliga intresset för bråckkirurgi inom rutinemässig sjukvård har hittills varit begränsat.

Mot denna bakgrund startades Dansk Hernie Databas 1998. Genom samkörning med andra register konstaterades att 93 procent av landets bråckoperationer inkluderades i bråckregistret vid dess start. En bråckoperation följs i registret tills omoperation sker eller pati-

enten avlider. Mellan januari 1998 och juni 2000 registrerades 26 304 operationer, varav 17 procent utfördes på grund av recidiv. Under registreringen noterades en minskande omoperationsincidens. Operationstekniker där bukväggdefekter förstärktes med nät resulterade i färre omoperationer än metoder som enbart suturerade kroppsegna vävnader. Det är därför naturligt att andelen operationer gjorda med öppen nätteknik ökade från 33 till 62 procent. (Laparoskopisk teknik utnyttjades för 5 procent av alla operationer). Lokalanestesi användes för 18 procent av alla operationer, vilka i 59 procent utfördes som dagkirurgiska åtgärder.

**Författarna drar slutsatsen** att en systematisk, prospektiv registrering av bråckoperationer på nationell nivå kan bidra till resultatförbättring, och att fortsatt effektivisering kan förväntas genom ökad användning av nätteknik, lokalanestesi och dagkirurgi.

**Erik Nilsson**

*Erik.Nilsson@lio.se*

*Bay-Nielsen M, Kehlet H, Strand L, Malmström J, Heidemann Andersen F, Wara P, Juul P, Callesen T, for the Danish Hernia Database Collaboration. Quality assessment of 26 304 herniorrhaphies in Denmark: a prospective nationwide study. Lancet 2001;358:1124-8*

Referat till Nya rön skall innehålla:

- Kort titel som speglar huvudbudskapet
- Bakgrund till varför studien gjordes
- Något om materialets sammansättning
- Huvudresultat och författarnas konklusion
  - Tillämpning på svenska förhållanden
  - Fullständig referens för artikeln
- Din adress, fax och e-postadress samt telefonnummer
- Tillstånd att publicera referatet på vår hemsida, VIKTIGT!
  - Referat får innehålla högst 200 ord

Skicka referatet med e-post som ett vidhängande Word-dokument till [nya.ron@lakartidningen.se](mailto:nya.ron@lakartidningen.se)