Odense 04.02.2026

Viðvíkjandi *LM-072/2025 : Uppskot til løgtingslóg um broyting í løgtingslóg um sjúkrahúsverkið (Berarakanning fyri fólk millum 18 og 45 ár og makar hjá berarum)*

Amplexa Genetics loyvir sær hervið at koma við viðmerkjingum til lógaruppskotið. Vit grunda okkara viðmerkingar á áralangar royndir innan kliniska genetik, genetiskar kanningar til persónlagaða medicin og serstakliga royndir innan berarakanningum til fertilitetssektorin.

Amplexa Genetics bjóðaði sær at gera berarakanningar fyri heilsuverkið í 2007 og felagið kannaði umleið 1.000 føroyingar fyri CTD í 2009 og vísti tá á ekstremt høga títtleikan í Føroyum og neyðsýndina í berarakanningum. Eftir royndirnar frá 2009 gjørdi felagið av sjálvt at bjóða berarkanningar til einstaklingar og pør – vit meintu at hetta átti heilsuverkið at bjóða men okkara boðskapur barð ikki frama. Vit avgjørdi tískil at bjóða hesa loysn beinleiðis til einstaklingar og pør – og nógvir føroyingar hava nýtt henda møguleikan og hava fingið vitan um teirra berarastatus. Okkara royndir fr+a hesum kanningum vísa at tey eru glað fyri at fáa vissu. Tískil halda vit at uppskoti er gott og tað er upp á tíðna!

Vit hava tó fáar viðmerkingar til lógaruppskotið:

Tilboð um kliniska genetiska ráðgeving átti at veri partur av loysnini – og serstakliga fyri pør har bæði bera úrbregði í somu ílegu!

Og ráðgeving um fyribyrging t.d. at loysnir finnast við IVF viðgerð ella eftirgjørdum gitnaði og egg-sortering. Møguleiki fyri ráðgeving og stuðli til eftirgjørdan gitnað átti eisini at veri partur av loysnini!

So er tað spurningurin um hvussu umfatandi kanningin skal vera?

Uppgávan hjá einum heilsuverki er at viðgera og lekja sjúkur og at fyribyrgja har møguligt. Tað at 6 deyðiligar sjúkur verða kannaðar og fyribyrgdar er gott. Men støðan er tann at føroyingar blíva raktir av øðrum enn deyligum sjúkum, av sjúkum, sum krevja tunga viðgerð, og hesar vísa seg við serstakliga høgum títtleika. Hesin serstakliga høgi títtleikin av sjúkum er grunda okkara isolatión og innannøring – tað førir til høgan títtleika av ávísum sjúkum men ger tað samstundis lætt at kannað tí tað eru somu úrbregði, sum eru orsøkin hjá flestu (homogenitetur). Nógvar av sjúkunum føra socioøkoniskar byrður við sær (krevja nógva og kostnaðarmikla viðgerð og føra til mista arbeiðsinntøku) og tær føra persónligar trupulleikar við sær so sum lægri lívskvalitet og, fyri foreldur at sjúkuraktum, gevur tað øktan hjúnaðarskilna. Tí átti berarakanningin at umfata allar tær

sjúkur, sum vísa seg við høgum títtleika í Føroyum. Amplexa Genetics hevur bjóða kanningar fyri allar hesar sjúkur seinastu 15 árini og við góðum royndum – fólk, sum hava latið seg kannað eru glað fyri vitanina. (leinkja til kanningranar https://amplexa.com/fo/)

Tað verða longu gjørdar kanningar í Føroyum, sum hava støði í ílegubroytingum. Tær verða bara gjørdar óbeinleiðis!

Nærum allar sjúkur hava støði í DNA og ílegubroytingum (genetikki) og PKU kanningarnar av hælprøvunum eru í veruleikanum kanningar fyri ílegu-úrbregði men kanningin verður bara gjørd biokemiskt har mált verður á protein niveau ella úrslitið/árinini frá eini ílegubroyting – t.d. er Phenylketonuria (PKU) sjúkan grunda á ílegubrotyingar í *PAH*-íleguni, sum kodar fyri PhenylAlanine Hydroxylasu enzyminum. So "ílegukanningar" fyri fleiri sjúkur eru sum so ikki nýggjar tí longu nú verður kanna fyri sjúkelvandi ílegubrotyingar men kanningin er bara seinni í processini via PKU kanningarnar!

Tað, at kannað ílegubrekið gevur bara møguleikan at kanna beinleiðis á orsøkina og, fyri víkjandi sjúkur, at staðfesta berarastatus við høgari vissu.

Tað, sum undrar okkum er at PKU kanningarnar eru tilpassaðar donsk/skandinavisk viðurskifti og umfata enntá einstakar sjúkur, sum ikki eru sæddar í Føroyum, meðan tær sjúkurnar, sum síggjast við høgum títtleika í Føroyum, ikki eru við. Hetta átti berarkanningin at rætta uppá!

Tískil skjóta vit upp at berarakanningin umfatar allar sjúkur, sum ikki kunnu lekjast og sum krevja viðgerð. Hesar sjúkur eru flokkaðar herundir:

Tær 6 deyðuligu sjúkurnar, sum longu eru í uppskotinum:

Sjúka	**Ílega**	**Úrbregði**
Succinyl-CoA synthethasu trot (Føroyska sjúkan)	SUCLA2	c.534+1G>A
Aicardi-Goutieres syndrom (AGS)	RNASEH2B	c.322-3C>G
Encefalopati	TBCD	c.3099C>G (p.Asn1033Lys)
PAICS deficiency	PAICS	c.158A>G; p.Lys53Arg
Polycystic Kidney Disease 4	PKHD1	c.6404T>C (p.Leu2135Pro)
Polycystic Kidney Disease 4	PKHD1	c.501delT (p.Phe167LeufsTer12)
Epidermolysis Bullosa, Type 1	LAMB3	c.1594C>T (p.Arg532Ter)
Epidermolysis Bullosa, Type 1	LAMB3	c.430C>T (p.Arg144Ter)

Vit skjóta upp at hesar 10 sjúkrnar vera tiknar við:

Sjúka	Ílega	Úrbregði
Cystisk fibrosa (CF)	CFTR	c.1521-1523delCTT (p.Phe508del)
Karnitin transportara trot (CTD)	SLC22A5	c.-149G>A
Karnitin transportara trot (CTD)	SLC22A5	c.95A>G (p.Asp32Ser)
Karnitin transportara trot (CTD)	SLC22A5	c.825-52G>A
Karnitin transportara trot (CTD)	SLC22A5	c.136C>T (p.Pro46Ser)
Karnitin transportara trot (CTD)	SLC22A5	c.131C>T (p.Ala44Val)
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylasu 1 trot (MCCCD1)	MCCC1	c.1526delG (p.Cys509Serfs*14)
Holocarboxylasu synthetasu trot (HLCS)	HLCS	c.1519+5G>A
Glycogen storage disorder IIIA (GSD3A)	AGL	c.1222C>T (Arg408Ter)
N-acetylglutamate synthasu trot (NAGS)	NAGS	c.971G>A (p.Trp324Ter)
Familiær intrahepatisk cholestasa (PFIC)	ATP8B1	c.1982T>C (p.Ile661Thr)
McArdle Sjúka	PYGM	c.148C>T (p.Arg50Ter)
Bardet-Biedl Syndrom	BBS1	c.1110+3G>C (p.Val355_Pro370del)
Bardet-Biedl Syndrom	BBS1	c.1169T>G (p.Met390Arg)
Oculocutaneous albinisma	LRMDA	C.580C>T (Arg194Ter)

Sjúkurnar kunnu ikki lekjast, tær krevja viðgerð og verður viðgerðin byrja tíðliga so er tað til frama fyri sjúklingin. Við CTD er tað enntá ein fyrimunur at vita um barnið er sjúkt longu í móðirlívi og at mamman fær karnitin ískoyti – ávís medikamentir skulu helst ikki gevast á samband við CTD (Valproate). Fyribyrging er ein stórur partur av átakinum og tí skulu hesar sjúkurnar vera við í berarkanningini soleiðis at fólk eru tilvita um váðan fyri at fáa eitt sjúkt barn og kunnu taka atlit til støðuna áðrenn gitna.

Kanningin kann gerast á ymiskum hótt. Til ber bert at kanna fyri omanfyri nevndu úrbregði. Onki annað verður kannað. Alternativt, kann kanningin gerast sum ílegupanel (t.d. allar víkjandi ílegurnar) og so bioinformatiskt trekkja data út bert fyri ynsktu úrbregði. Eisini ber til at gera kanningina sum exom (allar 20.000 ílegurnar) ella kliniskt exom (allar tær umleið 6.800 ílegurnar við kliniskari søgu) og so trekkja ynsktu úrbregði út. Fyrimunurin við teim breiðaru ella størru kanningunum er, at dáturnar kunnu leggjast í genomkránna og so nýtast seinni til persónlagaða viðgerð um sjúka vísir seg (og tað ger tað fyrr ella seinni). Umkostningarnar fara sannlíkt frá umleið 1600 kr fyri tær 6 sjúkurnar til 2200 kr fyri tær 16 sjúkurnar og so upp mótir 4000 kr fyri eitt

kliniskt exom og møguliga til 4500-5000 kr fyri heil-exom. Breiðari kanningar geva møguleika fyri viðgerð seinni og gransking nú Landssjúkrahúsið er vorðið universitetssjúkrahús.

Undir øllum umstøðum kunnu dátur flytast elektroniskt beinleiðis til genomskránna.

Herundir er stutt lýsing av teim 10 sjúkunum vit mæla til verða kannaðar. Í flestu førum eru útlitini betri jú fyrr sjúkan verður staðfest.

Cystisk Fibrosa (CF)

CF kann ikki lekjast, men krevur skerpaða viðgerð frá føðing. Uttan viðgerð mistrívist barnið og livir bert fá ár. Um viðgerð byrjar tíðliga og verður fylgd neyvt gjøgnum lívið, so eru útlitini rættuliga góð.

Karnitintransportara trot (CTD):

CTD kann ikki lekjast, men krevur intensa viðgerð frá byrjan av. Viðgerðin umfatar kosttilskot av karnitini. Tað er umráðandi, at sjúklingar við CTD verða funnir tíðliga, og ein neonatal kanning kann viðføra, at viðgerð byrjar, áðrenn árin verða staðfest. Viðgerðin er lívslong og førir vanligan vøkstur og trivna við sær. Berarar hava ofta miðal støði av karnintin, og tískil hevur tað týdning at staðfesta berarastatus, tí berarar kunnu útvikla aldursrelateraða kardiomyopati.

3-Methylcrotonyl-CoA carboxylasu 1 trot (MCCCD1)

Viðgerðartørvurin er ymiskur millum børn. Nøkur tørva als ikki viðgerð, men barnið noyðist at taka føði til sín ofta. Long tíð uttan føði ella brunatilburðir kunnu útloysa fleiri av tekininum um MCC1D. Barnið noyðist at fylgja eini serligari kostætlan, tí tað kann ikki niðurbróta leucin frá proteinum. Sjúkan førir lágt karnitin-støði við sær, og kosttilskot av L-karnitini kann møguliga hjálpa.

Holocarboxylasu synthetasu trot (HLCS)

Júst sum fyri CTD, so kann HLCS viðgerðast við kostískoyti. Skjót og lívslong viðgerð við biotin kosttilskoti kann fyribyrgja komplikatiónunum. Tað er umráðandi, at sjúklingar við HLCS-troti verða funnir tíðliga! Ein staðfesting við eini neonatalari arvafrøðiligari kanning tryggjar, at viðgerð byrjar, áðrenn árin staðfestast. Berarar av HLCS variantinum hava stórt sæð ongi nevnuverd árin.

Glycogen storage disorder IIIA (GSD3A)

Sjúkan kan ikki lekjast, men fyri sjúklingar við GSD IIIa kann støðan betrast munandi, um teir ikki skulu stríðast við hypoglykæmi; tað gerst við at eta fleiri ferðir um dagin – nógvar smáar máltíðir.

Hesin matur skal verða nørdur við seint-upptakandi kolvetni. Um sjúkan verður staðfest tíðliga, er váðin fyri hjartasvik í barnaárum munandi minni. Í summum førum kann livratransplantation gerast neyðug. Tað er einans galdandi fyri sjúklingar við ringari skropnilivur, svíkjandi livur og/ella livrakrabba. Livratransplanatión kan økja um vøddalinheit og hjartavøddaveikleika.

N-acetylglutamate synthasu trot (NAGS)

Sjúkan kan ikki lekjast og viðgerðin av NAGS er torgreidd og verður best hagreidd av einum evnisskiftiserfrøðingi og á einum depli við serkunnleika innan tílík øki. Fær sjúklingurin ikki neyðuga hjálp og viðgerð í røttu tíð, fær hann varandi árin.

Familiær intrahepatisk cholestasa

Sjúkan kann ikki lekjast og viðgerð er bert symptomatisk. Tekin um PFIC-sjúku byrja frá smábarnaárum. Sjúkuárin standast av at gall rúgvast upp í livurini. Serliga hartraktir sjúklingar hava ringan skriða, húðin gulnar, eins og tað hvíta í eygunum eisini gerst gulligt. Teir tyngjast ikki, vøksturin er ikki nøktandi, og teir hava høgt blóðtrýst æðrunum, sum føra blóð til livrina, umframt at livurin og miltin vaksa.

McArdle Sygdom

Sjúkan kann ikki lekjast men viðgerð kann linna um árinini. Fyrstu eyðkennini koma vanliga fyri longu í barna- & unglingaárunum. GSDV-sjúk hava vøddapínu, eru veik og hava kanska krampar, tá tey eru kropsliga virkin. Ikki øll hava somu støðu og nøkur GSDV-sjúk siga seg bert tørva eina lítla hvíld og eru so væl fyri aftur. Skipað kropsvenjing kann stuðla vøddunum í at framleiða orku. Harumframt skal økjast um sukurinntøku í sambandi við kropsligt virkni/íðkan. Áleið helmingurin av GSDV-sjúkum uppliva, at áhaldandi ella ógvusligt kropsligt virkni skaðar vøddalagið.

Bardet-Biedl Syndrom

Sjúkan kann ikki lekjast. Viðgerðin er ymisk, alt eftir hvørji árin BBS-sjúki hevur. Sjúkueyðkennini eru sera ymisk; eisini um tvey BBS-sjúk eru í ætt, er ikki vist, at eyðkennini eru lík. Vanligasta árinið er, at BBS-sjúk missa sjónina. Annað árin er, at BBS-sjúk eru ov hyldlig. Verður sett inn tíðliga, eru eftirfylgini/avleiðingarnar av sjúkuni ikki líka ógvusligar

Oculocutaneous albinisma

Sjúkan vísir seg við eygnatrupulleikum og serstakliga ljósari húð grunda melanintrot, sum gevur øktan vanda fyri húðkrabba (Melanoma)

Hans Atli Dahl, Ph.D.

Stjóri

Amplexa Genetics