

# Genkanningar av nýfœðingum

- snikkaðar til føroyska tœrvin

Katrin Eivindardóttir Danielsen, Ílegusavnið

Vísindavøka 6. november 2020



# Víðkað pinkubarnaskreening - granskingarverkætlan

## ➤ Hvat?

- Nýføðingar verða genkannaðir fyri fyra sjúkur, ið kunnu viðgerast
- Alt arbeiði verður gjørt í Føroyum
- 644 børn blivu tilmeldaði fyrsta árið
- Verkætlanin heldur á í tvey ár afturat

## ➤ Hví?

- Fyri at betra um føroyska pinkubarnaskreening
- Fyri at menna fleiri granskingarhættir í Føroyum

## ➤ Hvat hevur hetta at týða fyri fólk í Føroyum?

- Størri tryggleiki, tá ræður um at finna og viðgera børn við ávísam genetiskum sjúkum

# Føroyski tørvurin

- Kanningar av nýføðingum í Føroyum fylgja danskari skrá (PKU)
- Føroyingar hava høgan títtleika av fleiri sjúkum, ið eru sera sjáldsamar í Danmark
- Glykogen goymslubrek, ið hevur høgan títtleika í Føroyum, er ikki við í PKU pinkubarnaskreeningini

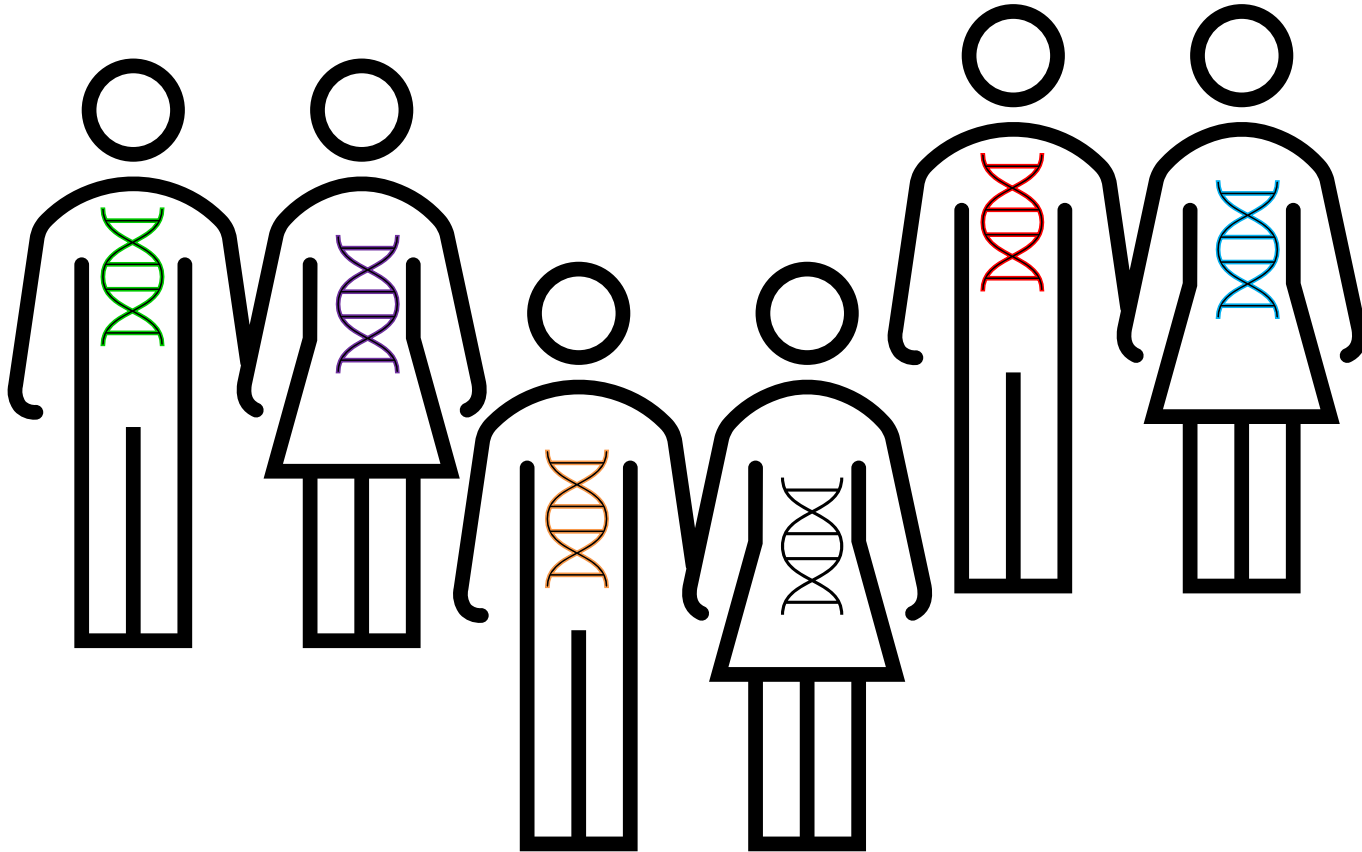
# Mutatiórnir eru fáar í tali

- CTD: 5 mutatiórnir (>150)
- Holocarboxylase syntase defekt: 1 mutatión (>30)
- Cystisk fibrosa: 1 mutatión (>1700)
- Glykogen goymslubrek: 1 mutatión (58 mutatiórnir/76 familjur)

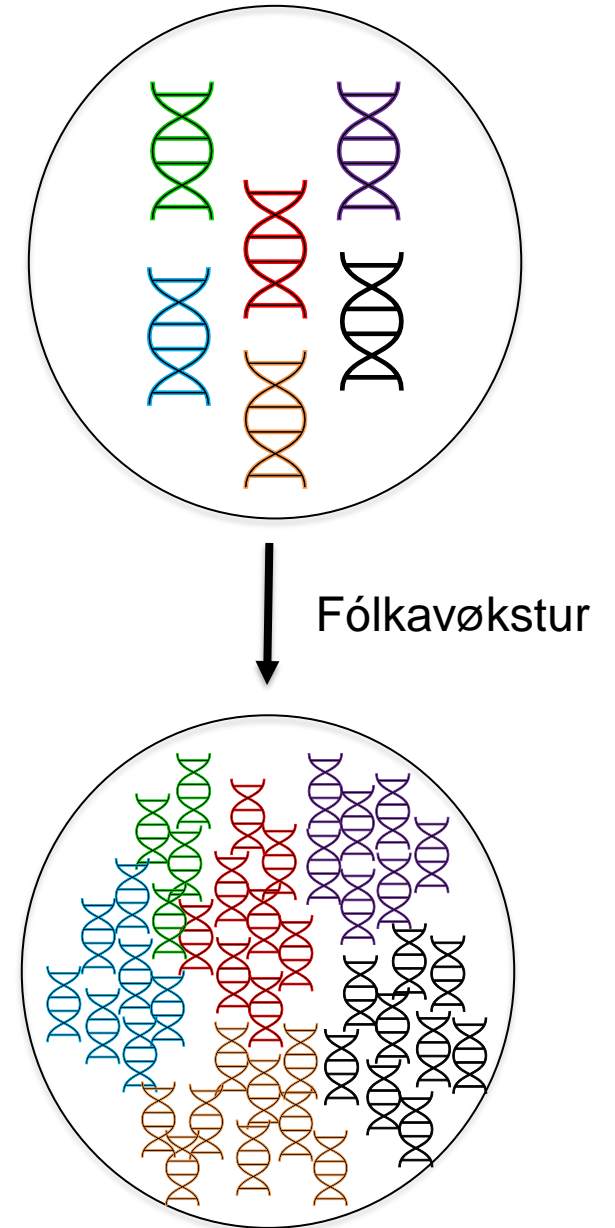
***Til ber at ílegukanna nýföðingar fyri viðkomandi, føroyskar, mutatiórnir!***

# Føroyingar eru genetiskt líkir

- Niðursetufólkini formaðu okkara genetisku pulju



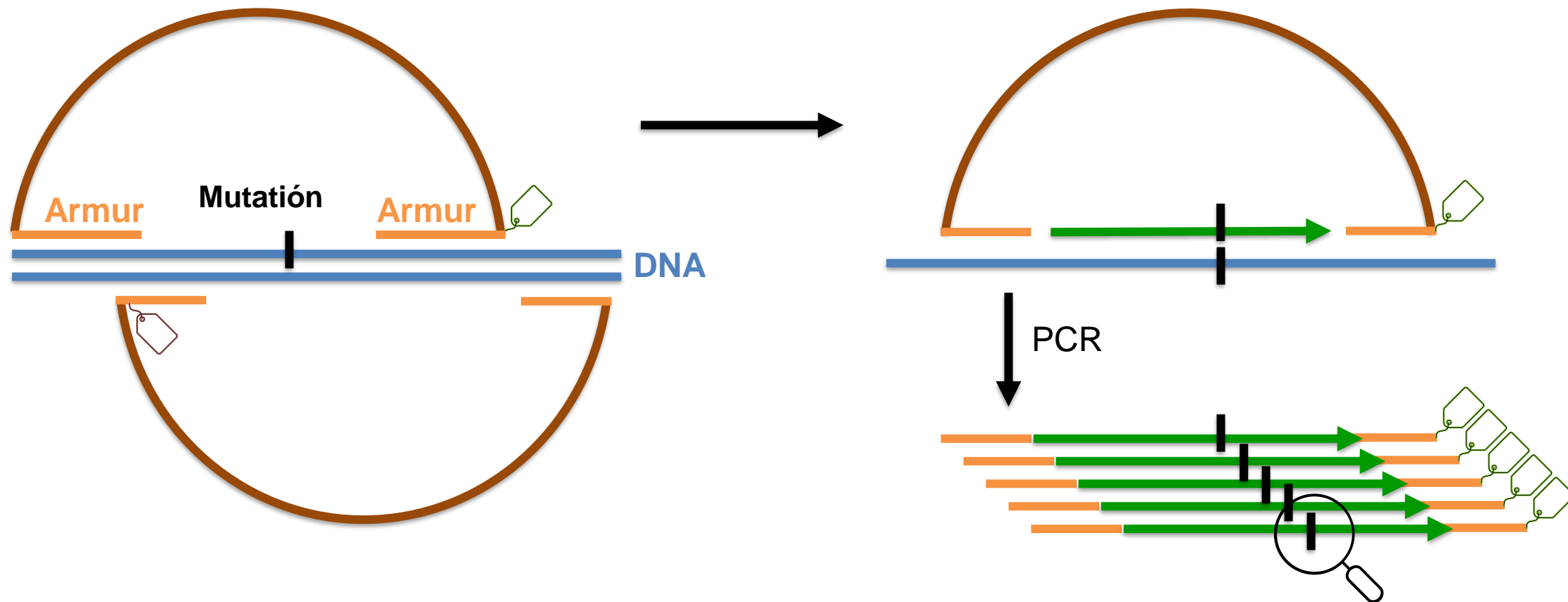
## Genetisk pulja



# Genkanningar í Føroyum

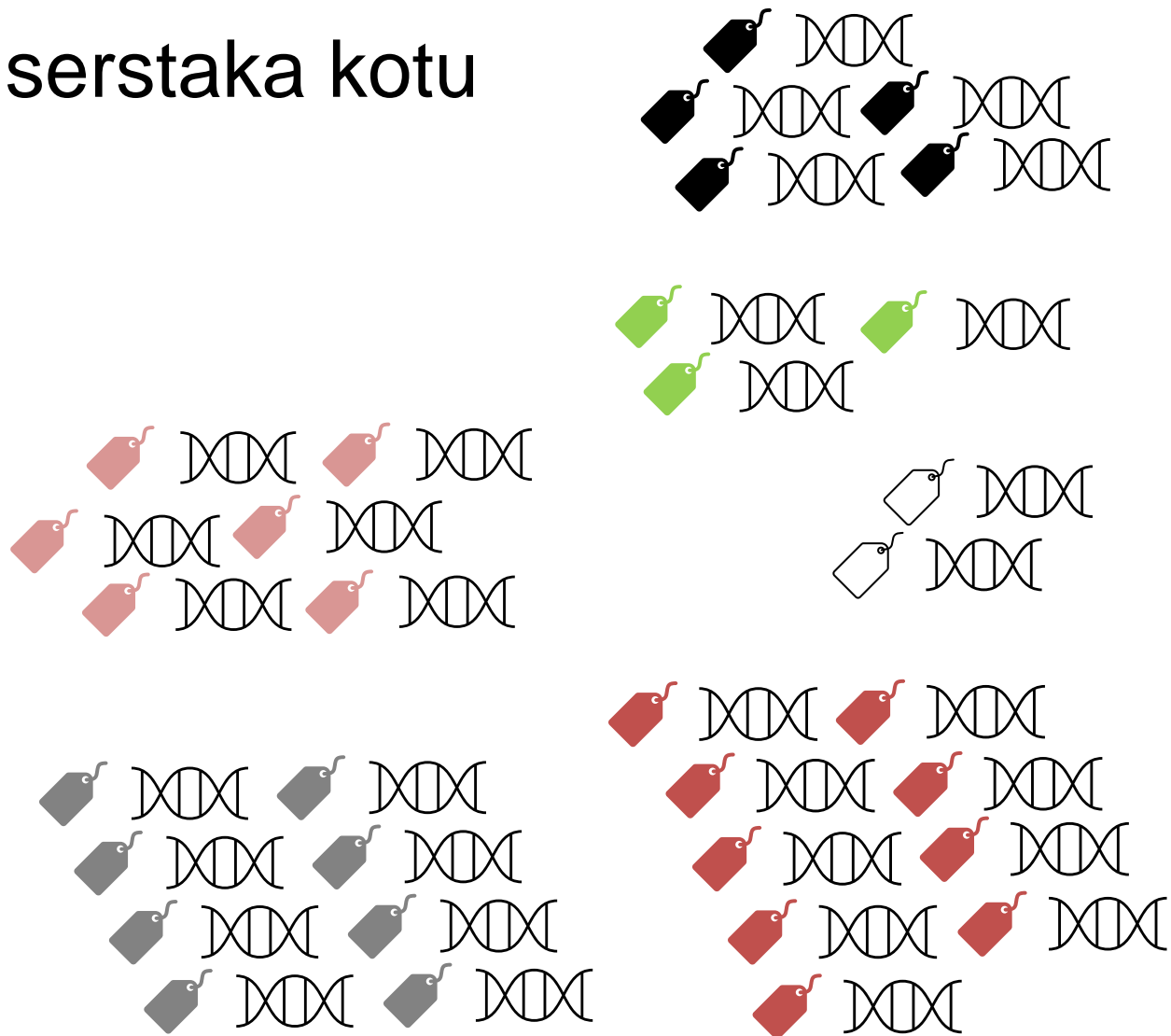
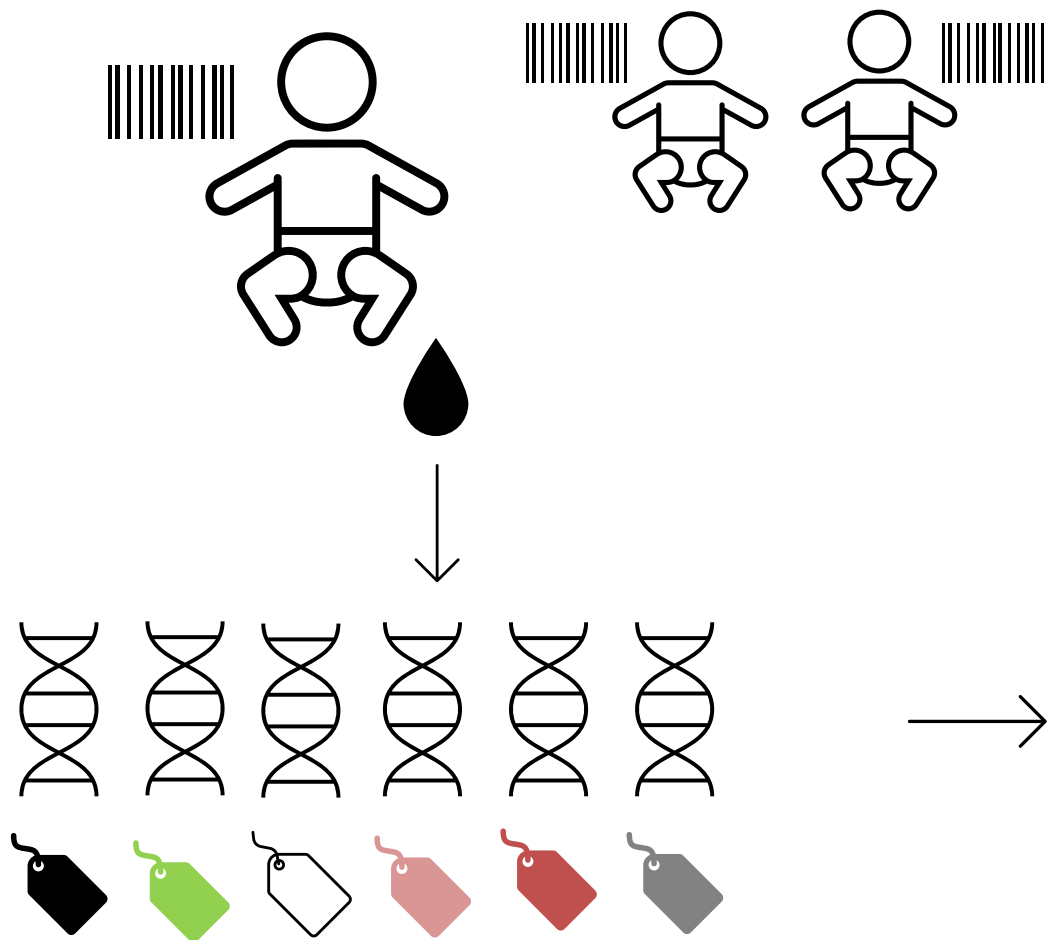
- Nýggjur kanningarháttur í Føroyum
- Fyrsta genkanning av sínum slag í Føroyum, har alt verður gjørt á iNOVA
- Fyrstu ferð glykogen goymslubrek verður kannað hjá øllum nýføðingum
- Bíligur og dygdargóður kanningarháttur
  - Fleiri mutatióinir kunnu lættliga leggjast afturat
  - Fleiri 100 mutatióinir kunnu kannast í einum, í 144 royndum í senn
- Hóskar seg væl, tá tilfarið ikki er rúgvusmikið
- Hóskar seg væl til biopsiir

# Strekki av DNA verða fangað við `probes`



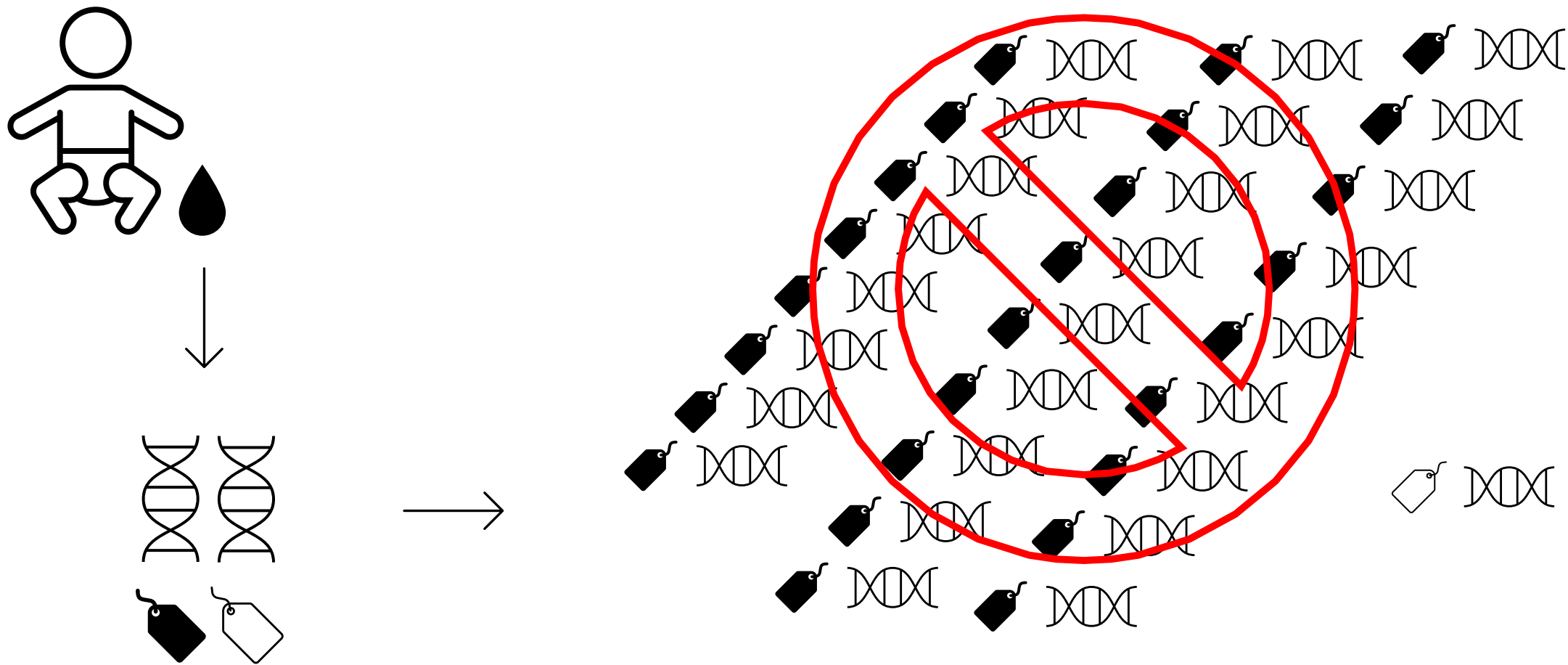
***Strekki ímillum armarnar verður kopierað. Sostatt verða øll øki av áhuga fangaði og sekvenseraði***

# Hvørt barn og DNA mýl fær serstaka kotu

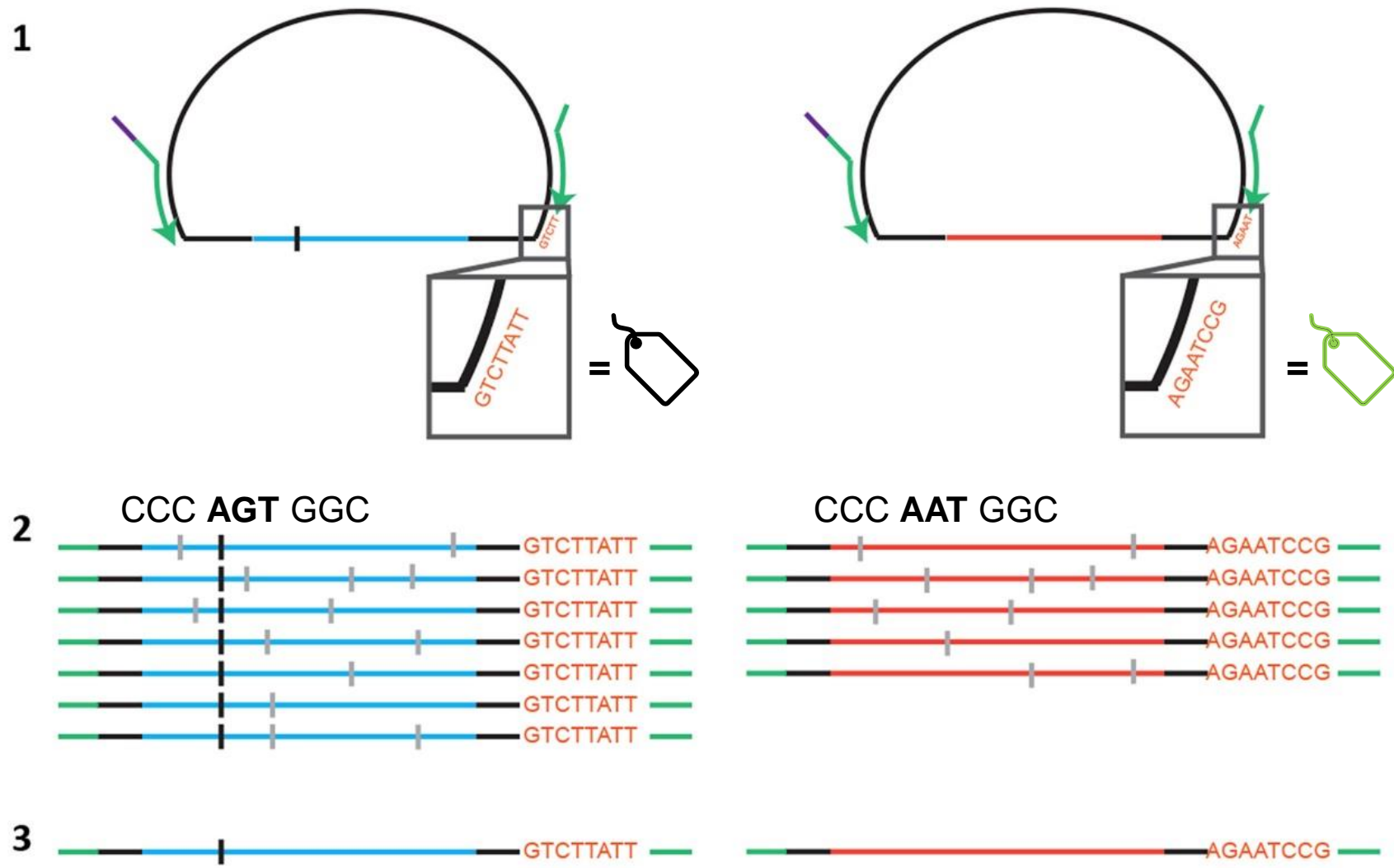




Fleiri enn 50 einstök DNA mýl skulu lesast

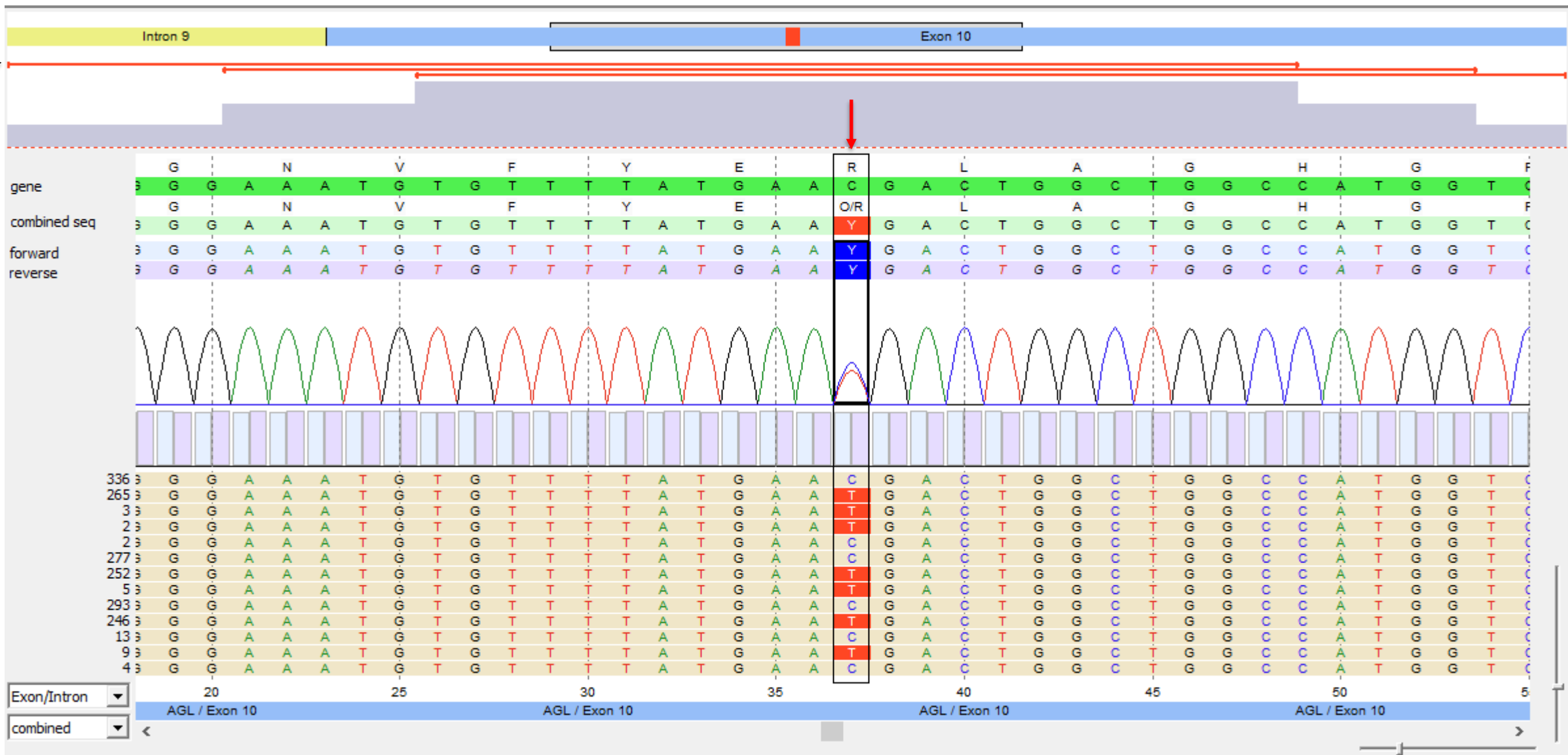


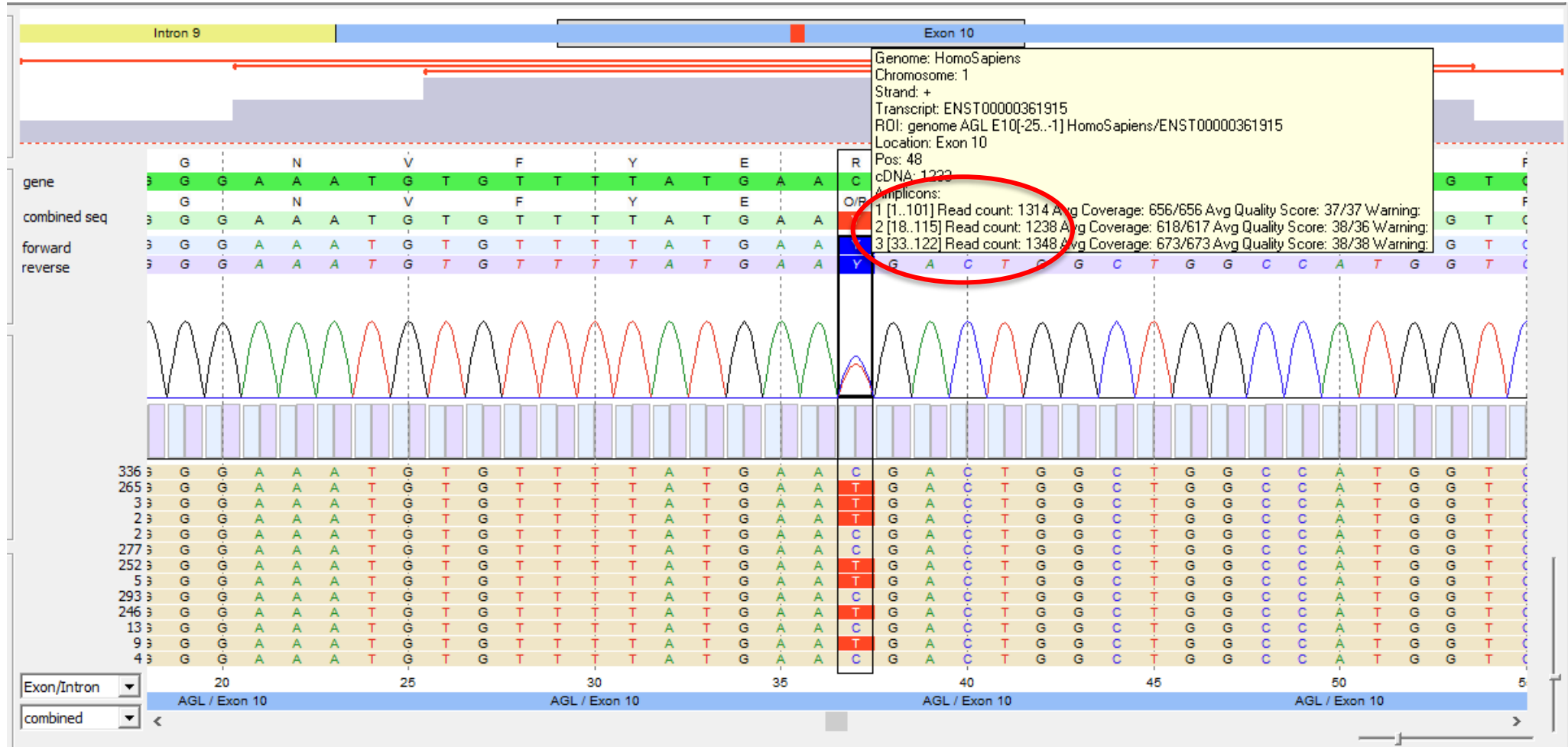
Single-molecule-tag guided assembly of consensus reads

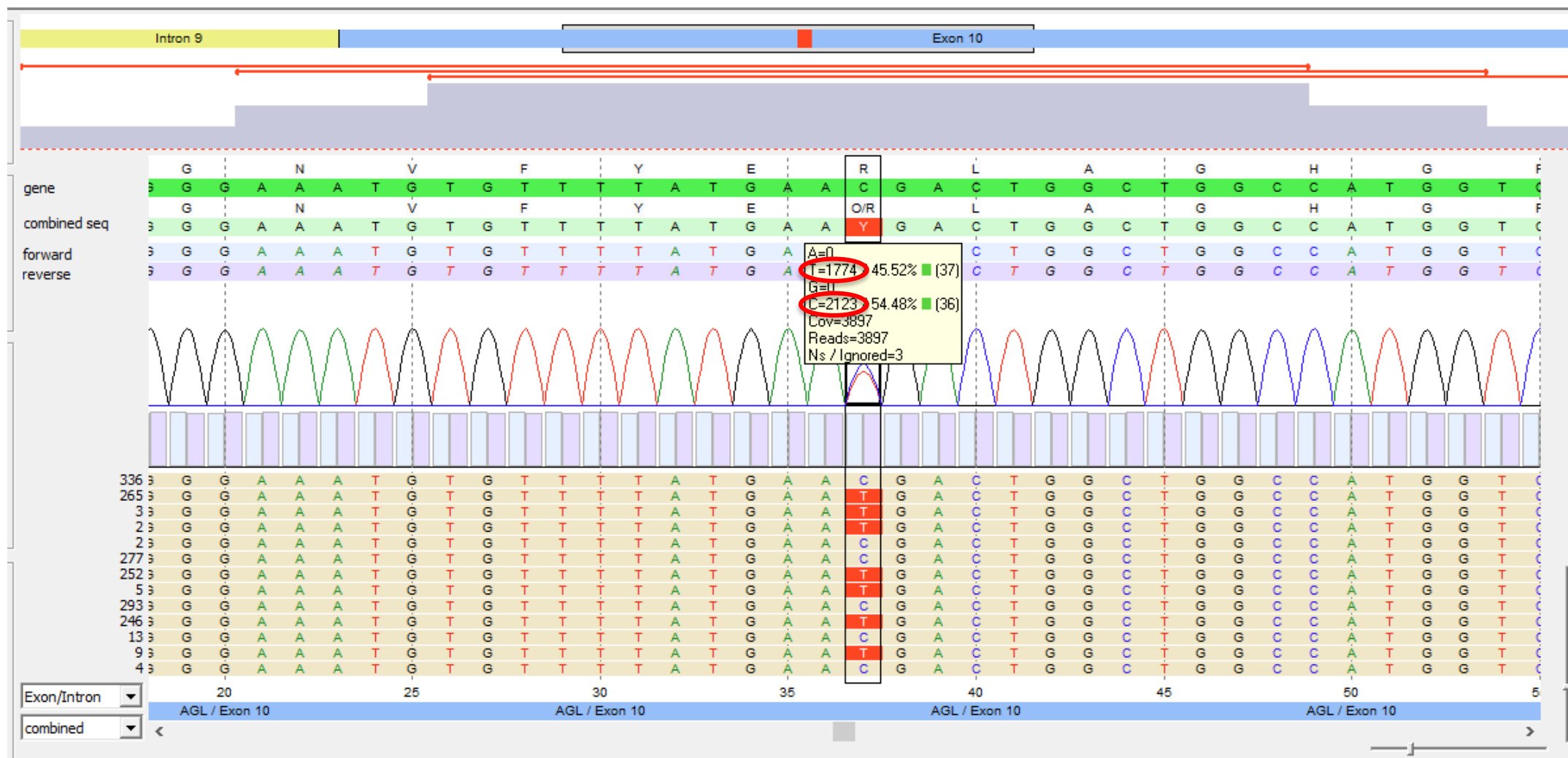


Eijkelenboom et al., 2016

*Veruligar mutatióinir síggjast í øllum eintøkum*









# Innovation Fund Denmark

RESEARCH, TECHNOLOGY & GROWTH





Vísinda) *vøka*