

ÅRSRAPPORT 2011

Glostrup, den 11. april 2012

Indholdsfortegnelse

1	BERETNING 2011	4
1.1	VIRKSOMHEDSPRÆSENTATION	4
1.1.1	Mission og vision	4
1.1.2	Sundhedsstyrelsens specialevejledning	4
1.1.3	Hovedformål og -opgaver	5
1.2	ÅRETS FAGLIGE RESULTATER	5
1.3	ÅRETS ØKONOMISKE RESULTAT	5
2	OPGAVER OG RESSOURCER	8
2.1	OPGAVER OG RESSOURCER	8
2.2	REDEGØRELSE FOR RESERVATION	8
2.3	ADMINISTREREDE UDGIFTER OG INDTÆGTER	9
2.4	FORVENTNINGER TIL DET KOMMENDE ÅR	9
3	MÅLRAPPORTERING	11
3.1	MÅLRAPPORTERING, DEL 1 - SKEMATISK OVERSIGT	11
3.1.1	Hovedformål og -opgaver	11
3.2	MÅLRAPPORTERING, DEL 2 - UDDYBENDE ANALYSE OG VURDERING	13
4	REGNSKAB	18
4.1	ANVENDT REGNSKABSPRAKSIS	18
4.2	RESULTATOPGØRELSE	18
4.3	BALANCEN	19
4.4	BEVILLINGSREGNSKABET	21
5	PÅTEGNING AF DET SAMLEDE REGNSKAB	22
5.1	FREMLÆGGELSE	22
5.2	PÅTEGNING	22

Liste over tabeller

TABEL 1. KVANTIFICERET OVERSIGT OVER DEN FAGLIGE MÅLOPFYLDELSE FOR 2011	5
TABEL 2. VIRKSOMHEDENS ØKONOMISKE HOVED- OG NØGLETAL	6
TABEL 3. SAMMENFATNING AF ØKONOMIEN FOR VIRKSOMHEDENS HOVEDOPGAVER	8
TABEL 4. OVERSIGT RESERVERET BEVILLING	8
TABEL 5. VIRKSOMHEDENS ADMINISTREREDE UDGIFTER (T. KR.)	9
TABEL 6. UDVIKLING I NETTOBEVILLING	10
TABEL 7.1. MÅLOPFYLDELSE 2011 FOR FORSKNING	11
TABEL 7.2. MÅLOPFYLDELSE 2011 FOR DIAGNOSTIK, RÅDGIVNING, FOREBYGGELSE OG BEHANDLING	11
TABEL 7.5. MÅLOPFYLDELSE 2011 FOR DEN SAMLEDE VIRKSOMHED	12
TABEL 8. RESULTATOPGØRELSE	18
TABEL 9. BALANCE PR. 31/12-2011	19
TABEL 10. EGENKAPITALEN	20
TABEL 11: UDNYTTELSE AF LÅNERAMME	20
TABEL 12: OPFØLGNING PÅ LØNSUMSLOFT	20
TABEL 13. BEVILLINGSREGNSKAB (§16.33.09)	21
TABEL 15. OVERSIGT OVER INDTÆGTSDÆKKET VIRKSOMHED (ANTAL ANALYSER/RÅDGIVNINGER/UNDERSØGELSER)	26
TABEL 16. OVERSIGT OVER TILSKUDSFINANSIEREDE AKTIVITETER (1.000 KR.)	26
TABEL 17. FORBRUG AF DIÆTPRÆPARATER	26
TABEL 18. ALDERSFORDELING AF PKU-PATIENTER	27
TABEL 19. OVERSIGT OVER TILSAGN FRA FONDE (KR.)	27
TABEL 20. OVERSIGT OVER NØGLETAL	28

1 Beretning 2011

1.1 Virksomhedspræsentation

"Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering" er i henhold til Lov om Sektorforskning af 5. maj 2004, en selvstændig sektorforskningsinstitution under Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse, hvor opgaverne varetages helhedsorienteret i tæt integration mellem diagnostik, livslang rådgivning og behandling understøttet af strategisk forskning.

Kennedy Centeret udfører biomedicinsk grundforskning med hovedfokus på det genetiske område og forsker tillige især inden for sjældne arvelige sygdomme samt handicap. Desuden forskes i bruger- og patientrådgivning, diagnostik og behandling og Kennedy Centret stiller bio- og databanker samt registre til rådighed for forskere og offentlige myndigheder i henhold til gældende regler.

Kennedy Centret yder landsdækkende beredskab i forbindelse med diætbehandling af medfødte sygdomme (PKU og alkaptonuri) og landsdækkende optisk rehabilitering af mennesker med svære synshandicap. Centret fører en lovpligtig registrering af synshandicap hos børn. Desuden er der via satspuljebevilling landsdækkende rådgivnings- og videnscenterfunktion for Fragilt X syndrom.

I 2010 fik Kennedy Centret permanente midler til drift af landsdækkende database baseret på internetbaseret registrering af synshandicap (Web-Syn) og fra 2011 har Kennedy Centret modtaget permanente midler til oprettelse af Center for Rett syndrom.

Kennedy Centret stiller sin ekspertise til rådighed som generel information for offentlige myndigheder m.fl. samt bidrager til vidensopbygning gennem undervisning på speciallægeuddannelsen, universiteter, professionshøjskoler, konferencer m.v.

1.1.1 Mission og vision

Mission

Kennedy Centret skal oparbejde og levere nyeste forskningsbaseret viden om sjældne arvelige handicap inden for områderne mental retardering og synshandicap for at styrke kvaliteten i diagnoser, rådgivning, forebyggelse og behandling til gavn for brugere, patienter og andre interessenter, der kan profitere af Kennedy Centrets ekspertise. Det gøres ved at

- udføre biomedicinsk og genetisk forskning på internationalt anerkendt niveau
- yde forebyggelse, rådgivning, diagnostik og behandling af højeste faglige kvalitet på de rette tidspunkter
- indsamle, oparbejde og levere data af forskningskvalitet
- formidle viden til behandlere, forvaltninger og uddannelsessystemet

Vision

Kennedy Centrets opgave er at skabe ny viden og et bedre liv for små handicapgrupper med sjældne arvelige handicap inden for områderne mental retardering og synshandicap samt for mennesker med stofskiftesygdommen PKU.

1.1.2 Sundhedsstyrelsens specialevejledning

Sundhedsstyrelsen har godkendt, at Kennedy Centret har **højt specialiseret funktion** på områderne

- genetisk udredning og rådgivning
- PKU, phenylketonuri
- Rett syndrom
- oftalmologiske sygdomme hos børn og unge med sjældne handicap og regionsfunktion vedrørende børne- og handicapoftalmologi – diagnostik og behandling, som ikke er højt specialiseret.

1.1.3 Hovedformål og -opgaver

Grundforskning og forskning med et strategisk sigte vedrørende sjældne arvelige syndromer og handicap på området mental retardering og synshandicap, der sikrer et solidt fagligt grundlag for Kennedy Centrets øvrige opgaver.

Forskningsbaseret bruger- og patientrådgivning, diagnostik og behandling, der anvender forskningens resultater i kombination med registerbaseret viden samt nyeste viden om patient- og pårørendeomsorg, herunder sammenhængende, veldefinerede patientforløb af høj kvalitet i kontakt med den øvrige sundhedssektor og sociale sektor.

Opbygning af bio- og databanker samt registre baseret på diagnostiske laboratorieanalyser og indberetninger vedrørende synshandicap.

Undervisning og formidling af Kennedy Centrets forskning samt undervisning, formidling og rådgivning om, hvordan opgavevaretagelsen udvikles og praktiseres i forhold til brugere/patienter.

1.2 Årets faglige resultater

Tabel 1. Kvantificeret oversigt over den faglige målopfyldelse for 2011

Hovedopgave	Resultatpoint	Opnåede resultater	Grad af målopfyldelse
Forskning	10	10	100
Diagnostik, rådgivning, forebyggelse og behandling	30	15	50
Diagnostiske laboratorieanalyser, bio- og databanker samt registre	30	30	100
Undervisning, rådgivning og videnformidling	15	15	100
Den samlede virksomhed	15	14	90
I alt	100	84	84

Kennedy Centret har et samlet resultat med 84 point ud af 100 mulige, hvilket giver en målopfyldelse på 84 pct. Der findes en uddybning af resultatmålene i afsnit 3.

Kennedy Centrets faglige mål - herunder de faglige mål i resultatkontrakten - er fastsat med udgangspunkt i Kennedy Centrets strategiplan for 2011-2014, der er vedtaget af Kennedy Centrets bestyrelse. Det er intentionen, at den nye strategi skal understøtte en udvikling af institutionen som nationalt "center of excellence" inden for sine kerneområder.

1.3 Årets økonomiske resultat

Årsrapport aflægges for:

Hovedkonto § 16.33.09 Kennedy Centret (driftsbevilling)

Hovedkonto § 16.33.10 Diætpræparater (lovbunden bevilling)

For § 16.33.09. Kennedy Centret udviser regnskabet et samlet nettoresultat på 0,1 mio. kr. jf. nedenstående tabel 2, hvilket er på samme niveau som i 2010. I nettoresultatet er der taget hensyn til forbrug af reserveret bevilling.

Nettoresultatet for reserveret bevilling andrager en yderligere reservation på 1,0 mio. kr. Fra tidligere år har Kennedy Centret uforbrugte opsparede satspuljemidler svarende til 5,0 mio. kr. jf. tabel 4. Den samlede akkumulerede opsparing ultimo 2011 for satspuljeprojeker kan herefter opgøres til ca. 6,0 mio. kr.

Overordnet set må resultatet for 2011 anses for at være tilfredsstillende, da det ligger på niveau med det forventede ved årets begyndelse. Dette skal dog ses i sammenhæng med, at der i løbet af året var en positiv udvikling i indtægterne, der øgede forventningerne til et større samlet positivt nettoresultat for hele året. De øgede forventninger til et større positivt resultat blev dog ikke indfriet, hvilket skyldes en større engangsumgift sidst på året til udbedringer efter vandskade.

Der er for 2012 forventninger om et neutralt resultat. I 2012 falder Kennedy Centrets finanslovsbevilling i forhold til 2011, hvilket primært skyldes bortfald af midlertidige satspuljer til synshandicap og akkreditering/EPJ 2. fase, hvoraf sidstnævnte må anses for at være et afsluttet projekt, når de sidste aktiviteter er gennemført i 2012. For så vidt angår projektet vedrørende synshandicap vil der skulle ske en tilpasning af aktiviteter, når de opsparede midler er opbrugt. I 2012 er der – som de forudgående år - en vis usikkerhed omkring indtægterne på den indtægtsdækkede virksomhed, som er påvirket af strukturelle forhold og økonomi hos de rekvirerende sygehuse.

Hovedtal			
Tabel 2. Virksomhedens økonomiske hoved- og nøgletal			
(tusinde kr.)	2009	2010	2011
Resultatopgørelse			
Ordinære driftsindtægter	66.533	67.203	74.218
- Heraf indtægtsført bevilling	44.786	47.552	51.154
- Heraf eksterne indtægter	0	0	0
- Heraf øvrige indtægter	21.747	19.651	23.064
Ordinære driftsomkostninger	60.055	61.071	69.087
- Heraf løn	37.995	39.727	41.418
- Heraf afskrivninger	4.712	5.144	4.937
- Heraf øvrige omkostninger	17.348	16.123	22.732
Resultat af ordinære drift	6.478	6.161	5.131
Resultat før finansielle poster	6.502	6.622	6.541
Årets resultat	463	63	132
Balance			
Anlægsaktiver	133.167	129.956	128.030
Omsætningsaktiver	17.403	13.903	22.010
Egenkapital	1.240	1.303	1.434
Langfristet gæld	131.614	130.346	127.611
Kortfristet gæld	17.508	11.845	18.450
Lånerammen	137.700	132.500	129.700
Træk på lånerammen (FF4+FF6)	130.682	129.506	126.863
Finansielle nøgletal			
Udnyttelsesgrad af lånerammen	94,9 %	97,7 %	97,8 %
Negativ udsvingsrate	0,20	0,26	0,39
Overskudsgrad	0,7	0,1	0,2
Bevillingsandel	67,3%	70,8%	68,9%
Personaleoplysninger			
Antal årsværk	89	91	94
Årsværkspris	426,97	436,56	440,62
Lønomsætningsandel	57,1%	59,1%	55,8 %
Lønsumsloft	30.100	29.000	33.000
Lønforbrug	26.431	28.400	28.500



Nøgletal (obligatoriske)	Definition
Udnyttelsesgrad af lånerammen	(Ultimosaldo FF4) / låneramme
Negativ udsvingsrate	Overført overskud / startkapital
Overskudsgrad	Årets resultat / ordinære driftsindtægter i alt
Bevillingsandel	Indtægtsført bevilling / ordinære driftsindtægter i alt
Årsværkspris	Personaleudgifter i alt / årsværk
Lønomsætningsandel	Personaleudgifter i alt / ordinære driftsindtægter i alt

Øvrige omkostninger: Der er i øvrige omkostninger sket en stigning til 22,7 mio. kr. i 2011 fra 16,1 mio. kr. i 2010. Stigning skyldes en række forhold bl.a. en forøgelse af omsætning på den indtægtsdækkede virksomhed og deraf stigende omkostninger, patientklagesag, etablering af center for Rett og en større vandskade.

Omsætningsaktiver: Det fremgår af tabel 2, at der har været en stigning i omsætningsaktiverne fra 13,9 mio. kr. i 2010 til 22,0 mio. kr. 2011. Stigning skyldes bl.a. en forøgelse af hensættelserne og en flytning af fondsmidlerne til Danske Bank fra Jyske Bank ved årsafslutningen. Denne flytning har teknisk medvirket til en stigning i omsætningsaktiviteterne, jf. også tabel 9 samt forklaringer hertil.

Kortfristet gæld: Der er fra 2010 til 2011 sket en stigning i den kortfristede gæld fra 11,8 mio. kr. til 18,4 mio. kr. Stigningen skal bl.a. ses i sammenhæng med en større til gæld til leverandører og flytningen af fondsmidlerne til Danske Bank. Dette har teknisk forøget den kortfristede gæld.

2 Opgaver og ressourcer

2.1 Opgaver og ressourcer

Tabel 3. Sammenfatning af økonomien for virksomhedens hovedopgaver

Hovedopgave	Indtægtsført bevilling	Øvrige indtægter	Omkostninger	Andel af overskud
Forskning	3,5	3,7	7,2	-
Diagnostik, rådgivning, forebyggelse og behandling	16,5	8,3	24,4	0,4
Diagnostiske laboratorieanalyser, bio- og databanker samt registre	7,3	13,8	20,8	0,3
Undervisning, rådgivning og vidensformidling	1,5	-	1,5	-
Generel ledelse og administration (note)	22,4	1,9	24,9	-0,6
I alt	51,2	27,7	78,8	0,1

Note: Ledelse og administration indeholder også tværgående fællesudgifter til bl.a. bygningen.

Ovenfor er vist finanslovsbevillingen inkl. årets satspuljebevillinger, øvrige indtægter, omkostninger og andel af overskud fordelt på Kennedy Centrets hovedopgaver. Årets samlede resultat er på 1,1 mio. kr. før opgørelse af forbruget på reservationerne, hvor nettoforbruget i 2011 jf. tabel 4 udgør 1,0 mio. kr. Efter opgørelse og forbrug af reservationerne udgør overskuddet 0,1 mio. kr.

2.2 Redegørelse for reservation

Tabel 4. Oversigt reserveret bevilling

Opgave	Reserveret år	Reserveret primo	Forbrug 2011	Rest reserveret bevilling 2011	Ny reservation 2011	Reservation ultimo	Forventet afslutning
10. Kennedy	2011				200.000	200.000	2012
31. Rett syndrom	2007	460.361	460.361				2011
41. EPJ fase 2	2009	2.104.279		2.104.279	906.967	3.011.246	2012
62. Synshandicap	2008	1.439.241		1.439.241	399.511	1.838.753	2013
70. Web-syn	2007	1.021.572		1.021.572		1.021.572	2012
I alt		5.025.453	460.361	4.565.092	1.506.478	6.071.571	

I ovenstående tabel 4 er vist en oversigt over den reserverede bevilling på Kennedy Centret for 2011.

På delregnskab 10 er reserveret 0,2 mio. kr. fra Matchfonden til projekt på Kennedy Centret om New Generation Sequencing, der omhandler analyse af flere gener samtidigt. Midler fra Matchfonden fordeles af uddannelsesministeren som basismidler til forskning, som universiteter og sektorforskningsinstitutioner frit kan disponere over.

På delregnskab 31, Rett syndrom, er de sidste opsparede midler fra satspuljen blevet anvendt i 2011 til færdiggørelse af projektet.

På delregnskab 41 er der opsparet nye midler i 2011, således at den samlede opsparing ultimo 2011 udgør 3,0 mio. kr. til EPJ 2. fase og akkreditering. De opsparede midler er allerede disponeret til afskrivninger på opgradering af EPJ-systemet Cosmic fra 7.1 til 7.2, dokumenthåndteringssystemet DocuNote, gennemførelsen af EPJ fase 2 og Den Danske Kvalitets Model.



På delregnskab 62, Synshandicap, er opsparet 0,4 mio. kr. i 2011. Midlerne er bevilliget i 2008 via satspuljen og skal bruges til færdiggørelse af projekt om bedre forebyggelse og behandling af øjenlidelser. Det forventes, at det udestående projekt er afsluttet i 2013.

På delregnskab 70, Internetbaseret registrering af synshandicap (Web-syn), er den samlede reservede bevilling ultimo 2011 på ca. 1,0 mio. kr., hvoraf ca. 0,5 mio. kr. er reserveret til afskrivning på kontrakt med Enhed for Klinisk Kvalitet i Region Hovedstaden om IT-løsning. Midlerne er bevilliget via satspuljen og opførte med udgangen af 2009. De resterende opsparede midler skal bruges til at færdiggøre projektet, og der er givet permanente midler til drift af Web-syn. På grund af tekniske problemer hos leverandør med indberetningsmodul til databasen er projektet ikke gennemført som forventet i 2011. De tekniske problemer er på plads primo 2012 således, at projektet kan gennemføres i løbet af 2012.

2.3 Administrerede udgifter og indtægter

Art	Bevillingstype	Hovedkonti	Bevilling	Regnskab
Administrerede tilskud og lovbundne ordninger	Lovbunden bevilling	16.33.10 Diætpræparater	19.300	21.880

Udgiften vedrører diætpræparater til mennesker med stofskiftesygdommen PKU. Udgiften til diætpræparater er i 2011 opgjort til 21,9 mio. kr.

2.4 Forventninger til det kommende år

Kennedy Centret står fortsat over for adskillige og samtidig store udfordringer i de kommende år. Både universitetsreformen i 2006, kommunalreformen med nye større regioner, øget konkurrence, ny specialeplanlægning, ny medicin og teknologi, udvikling af den elektroniske patientjournal og krav om implementering af Den Danske Kvalitetsmodel, vil fortsat stille store krav til Kennedy Centret.

Fremhævelsen af Kennedy Centret som et nationalt forsknings- og rådgivningscenter skete i forlængelse af Universitetsreformen, hvor regeringen tillige besluttede, at Kennedy Centret skal integreres i Region Hovedstaden. Udmøntningen af denne beslutning er sket via en rammeaftale indgået i foråret 2007 mellem Region Hovedstaden og Kennedy Centret. Rammeaftalen er blevet konkretiseret via delaftaler med Region Hovedstaden og det Sundhedsvidenskabelige Fakultet ved Københavns Universitet.

Det fremgår endvidere af regeringens lovprogram for folketingsåret 2011/ 2012, at der vil blive fremsat lovforslag omhandlende en fuld integration af Kennedy Centret i Region Hovedstaden i løbet af det kommende år således, at centret overgår fra at være en statsinstitution til at blive en del af regionen. I den forbindelse kommer centret til at indgå i en større sundhedsfaglig enhed, hvor der åbnes op for nye samarbejdsrelationer. Kennedy Centret vil i den sammenhæng fortsætte arbejdet med udviklingen af virksomheden. En overførsel til Region Hovedstaden ændrer ikke ved centrets status efter Sundhedsstyrelsens specialevejledning for klinisk genetik og oftalmologi eller specialevejledningerne i øvrigt, ligesom den tætte integration af diagnose, behandling og forskning, som Kennedy Centret har skabt, og som er kommet både patienterne og forskningen til gavn, fortsat vil blive anvendt i forsknings- og patientarbejdet.

En vigtig opgave i det kommende år bliver at videreføre og afslutte det igangværende interne arbejde med at kvalitetssikre/akkreditere/dokumentere Kennedy Centrets virksomhed efter gældende internationale/danske standarder. Der er i 2011 sket en akkreditering af Laboratoriet efter ISO 15189, og der arbejdes med en akkreditering af hele centret efter Den Danske Kvalitetsmodel i 2012.

I begyndelsen af 2010 udkom Sundhedsstyrelsens nye specialeplan, hvor Kennedy Centrets specialfunktioner i klinisk genetik og oftalmologi blev knæsat, herunder højt specialiserede funktioner for specialet klinisk genetik vedrørende genetisk rådgivning og udredning samt PKU og Rett, og inden for oftalmologi i børne- og handicapoftalmologi samt for sjældne handicap.

I forlængelse af Sundhedsstyrelsen specialeplan fik Kennedy Centret med finansloven for 2011 tildelt midler til opbygning af et Center for Rett syndrom. Kennedy Centret har ansat medarbejdere til center for Rett, således at centret er blevet fungerende i 2011 til gavn for patienter og pårørende.

Kennedy Centrets bestyrelse har i 2010 vedtaget en ny strategi for 2011-2014, der afløser Kennedy Centrets strategi for perioden 2007 – 2010. Den ny strategi tager højde for de omtalte udfordringer og understøtter en udvikling af institutionen som nationalt "center of excellence" inden for sine kerneområder, vel vidende at en lang række forudsætninger - ikke mindst økonomiske - skal være til stede.

I den nye strategiplan for 2011-2014 har Kennedy Centret udvalgt flere "fyrtårnsområder", hvor Kennedy Centret skal markere sig nationalt og internationalt, både forskningsmæssigt og i relation til patientaktiviteterne.

I nedenstående tabel er vist udviklingen i nettobevillingen for Kennedy Centret inkl. og ekskl. satspuljebevillinger.

Tabel 6. Udvikling i nettobevilling

Mio. kr. (2011 niveau)	2011	2012	2013	2014	2015
Samlet bevilling	52,2	44,7	42,5	41,6	40,9
Bevilling uden tidsbegrænsede satspuljer	45,8	44,7	42,5	41,6	40,9
Tidsbegrænsede satspuljer	6,4	0,0	0,0	0,0	0,0

Bevillingen består af en ordinær finanslovsbevilling samt en satspuljebevilling, som består af såvel permanente som tidsbegrænsede satspuljebevillinger afsat til specifikke projekter.

3 Målrapportering

3.1 Målrapportering, del 1 - skematisk oversigt

Til Kennedy Centrets fire hovedmål og -opgaver samt tværgående mål for den samlede virksomhed var der i 2011 knyttet 7 resultatkrav, hvoraf 5 er opfyldte, 1 delvis opfyldt og 1 ikke opfyldt. Med udgangspunkt i den i resultatkontrakten angivne vægtning med point af de enkelte mål, udgør den samlede målopfyldelse 84 pct. jf. note 7.

Det er sket en mindre nedgang i målopfyldelsen sammenlignet med 2010, hvor den var på 95 pct. Nedgangen kan henføres til, at et af resultatmålene ikke er opfyldt i 2011.

Det skal anføres, at på trods af den mindre nedgang i målopfyldelsen er der sket en forbedring i forhold til de klare mål for ventetider jf. note 8, hvor målopfyldelsen i 2011 var på 90 pct. mod 75 pct. i 2010. Forbedringen kan primært tilskrives effektiviseringer. Dette skal sammenholdes med, at der har været en fortsat høj efterspørgsel efter Kennedy Centrets ydelser.

Målopfyldelse i 2011 er fordelt med 100 pct. på "Forskning", 50 pct. på "Diagnostik, rådgivning, forebyggelse og behandling", 100 pct. på "Diagnostiske laboratorieydelser, bio- og databanker samt registre", 100 pct. på "Undervisning, rådgivning og videnformidling" og 90 pct. på "Den samlede virksomhed".

Det bemærkes, at resultatkontrakten specificerer mål og resultater, der ønskes nået i 2011, for at kunne indfri Kennedy Centrets strategiplan for perioden 2011 til 2014.

3.1.1 Hovedformål og -opgaver

Nedenfor i tabellerne 7.1 til 7.5 er vist oversigt over målopfyldelse i 2011 vedrørende resultatkravene for 2011, der omfatter 4 af Kennedy Centrets hovedmål – "Forskning" og "Diagnostik, rådgivning, forebyggelse og behandling", "Diagnostiske laboratorieanalyser, bio- og databanker samt registre", "Undervisning, rådgivning og videnformidling" - og tværgående mål for den samlede virksomhed.

Tabel 7.1. Målopfyldelse 2011 for forskning

Strategisk forskning vedrørende sjældne arvelige syndromer og handicap på områderne mental retardering og synshandicap, der sikrer et solidt fagligt grundlag for Centrets øvrige opgaver.							
	Formål med aktiviteten	Målopfyldelse	Resultatkrav 2011	Opnåede resultat	Eksterne indtægter	Omkostninger	Personalkategorier
R.1.1	Forskningsresultater er publiceret i internationale "peer-reviewed" tidsskrifter	100 % = 30 i henholdsvis 2011 50 % = mellem 15 og 29 i 2011 0 % = mindre end 15 i 2011	Der publiceres mindst 30. peer-reviewed artikler i internationale tidsskrifter pr. år.	Opfyldt med publiceringen af 41 artikler.	3,7 mio. kr.	7,2 mio. kr.	Professor Overlæge Læge Bioanalytiker Seniorforsker Forsker PH.D. og specialstuderende

Tabel 7.2. Målopfyldelse 2011 for diagnostik, rådgivning, forebyggelse og behandling

Forskningsbaseret bruger- og patientrådgivning, diagnostik og behandling, der anvender forskningens resultater i kombination med registerbaseret viden samt nyeste viden om patient og pårørendeomsorg, herunder sammenhængende vedefinerede patientforløb af høj kvalitet i kontakt med den øvrige sundhedssektor og sociale sektor.							
	Formål med aktiviteten	Målopfyldelse	Resultatkrav 2011	Opnåede resultat	Eksterne indtægter	Omkostninger	Personalkategorier
R.2.1	Kennedy Centret er modellinstitution for det samlede patientforløb og har forbilledlig information af og kommunikation med patienten og samarbejdspartnere.	100 % = etableret i 2011 0 % = ikke opfyldt	Center for Rett er etableret som tilbud for Rett-patienter i 2011.	Opfyldt med etablering af Center for Rett.	8,3 mio. kr.	24,4 mio. kr.	Overlæge Læge Optiker Sygeplejerske Diætist Psykolog



R.2.2	Kennedy Centret er nationalt og internationalt center for evidensbaseret rådgivning, diagnostik, behandling og rehabilitering.	100 % = deltagelse af 3 i 2011 50 % = deltagelse af 2 i 2011 0 % = under 2 i 2011	Web-Syn er implementeret med deltagelse af 3 af synscentralerne i 2011.	Ikke opfyldt med ingen deltagelse af syns centralerne.			Lægesekretær Servicemedarbejdere
-------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------	--	--	-------------------------------------

Tabel 7.3. Diagnostiske laboratoriedelers, bio- og databanker samt registre

Kennedy Centrets diagnostiske laboratorium skal være nationalt og internationalt kendt for høj kvalitet, effektivitet og anvendelse af nyeste analysemetoder. Udviklingen af analyserepertoiret skal være i front på områderne diagnostik og forebyggelse af genetiske årsager til mental retardering og synshandicap.							
	Formål med aktiviteten	Målopfyldeelse	Resultatkrav 2011	Opnåede resultat	Eksterne indtægter	Omkostninger	Personalkategorier
R.2.1	ISO15189 akkreditering og national/international profilering og markedsføring af laboratorievirksomheden.	100 % = opfyldt i 2011 0 % = ikke opfyldt	Laboratorievirksomheden er ISO15189 akkrediteret i 2011.	Akkreditering med fleksibel ordning	13,8 mio. kr.	20,8 mio. kr.	Overlæge Læge Bioanalytikere AC biokemiker/molekylærbiolog Kvalitetsmedarbejdere Lægesekretær Servicemedarbejdere
R.2.2	Udvikling af analyse-repertoiret med 2-3 nye analyser/år indenfor Kennedy Centrets virksomhedsområde.	100 % = 2 nye analyser 50 % = 1 ny analyse 0 % = ikke opfyldt	Der udvikles 2 nye analyser indenfor det øjengenetiske område om året med henblik på opbygning af en genetisk analyse og rådgivningsfunktion for arvelige øjensygdomme.	Der er udviklet og opsat to nye analyser for øjengenetik. (PITX2 og FOXC1)			

Tabel 7.4. Undervisning, rådgivning og videnformidling

Kennedy Centrets ekspertviden skal formidles til alle relevante målgrupper i en form (fx. dialogbaseret) og på et tidspunkt, hvor det er anvendeligt for dem, herunder bidrage aktivt til styrkelse af undervisning i samarbejde med universiteter og andre undervisningsmiljøer.							
	Formål med aktiviteten	Målopfyldeelse	Resultatkrav 2011	Opnåede resultat	Eksterne indtægter	Omkostninger	Personalkategorier
R.2.1	Kennedy Centret har en placering i relevante grund- og efteruddannelser samt speciallægeuddannelsen.	100 % = 3 personer i uddannelse som speciallæge 0 % = ikke personer	Kennedy Centret bidrager til udvikling af speciallægeuddannelsen i klinisk genetik og har mindst 3 personer løbende under uddannelse til speciallæge indenfor Kennedy Centrets kerneområder.	Opfyldt med 3 personer i uddannelse som speciallæge		1,5 mio. kr.	Overlæge Læge AC Optiker Sygeplejerske Diætist Psykolog Lægesekretær Medhjælper

Tabel 7.5. Målopfyldeelse 2011 for den samlede virksomhed

Kennedy Centret vil styrke kvaliteten i alle produkter, udvikle og styrke synergi mellem de faglige afdelinger samt fortsætte effektivisering af processerne i virksomheden.							
	Formål med aktiviteten	Målopfyldeelse	Resultatkrav 2011	Opnåede resultat	Eksterne indtægter	Omkostninger	Personalkategorier
R.3.1	Ventetider er nedbragt	100 % = 13 90 % = 11 75 % = 9 50 % = 6 25 % = 4 0 % = under 4	De 13 klare mål for ventetider er opfyldt tilfredsstillende, jf. bilag 2	Der er opfyldt 12 af de klare mål for ventetider.	1,9 mio. kr.	24,9 mio. kr.	Overlæge Sygeplejerske AC'er HK'er IT'er Medhjælper

Resultaterne kommenteres i afsnit 3.2.

3.2 Målrapportering, del 2 - uddybende analyse og vurdering

Til Kennedy Centrets hovedformål er der tilknyttet 6 resultatkrav. Hertil kommer 1 tværgående resultatkrav vedrørende den samlede virksomhed.

Den samlede målopfyldelse kan opgøres til 84 pct.

Indenfor de enkelte hovedformål og for den samlede virksomhed følger en analyse og vurdering af udvalgte resultatkrav, der vurderes som værende mest væsentlige med særlig fokus på områder, hvor der er sket store ændringer, eller hvor resultatkravene ikke er opfyldte eller delvist opfyldte.

Forskning				
Resultatkrav	Opfyldt resultatkrav	Målopfyldelse (pct.)	Delvis opfyldt resultatkrav	Ikke opfyldt resultatkrav
1	1	100	-	-

Resultatkrav til analyse:

Resultatkrav

Der publiceres mindst 30 artikler.

Status

Kravet opfyldt med 41 artikler i internationale tidsskrifter.

Baggrund

Kvaliteten i forskningen skal være høj, og forskningen skal være fokuseret for at sikre det videnskabelige fundament for Kennedy Centrets øvrige kerneopgaver. Endvidere fordrer ekstern forskningsfinansiering og internationalt samarbejde, at forskningen skal være på internationalt niveau.

Analyse og vurdering

Antallet af artikler er på 41, hvilket er 11 mere end kravet. Antallet af publikationer har de seneste år været højt, omkring 40, og Kennedy Centrets forskning inden for såvel mental retardering som øjensygdomme og synshandicap afspejles i publikationerne. Kennedy Centret har i 2011 publiceret i et af verdens førende tidsskrifter Nature.

Diagnostik, rådgivning, forebyggelse og behandling				
Resultatkrav	Opfyldt resultatkrav	Målopfyldelse (pct.)	Delvis opfyldt resultatkrav	Ikke opfyldt Resultatkrav
2	1	50	-	1

Resultatkrav til analyse:

Resultatkrav	Status
Centret for Rett er etableret som tilbud for Rett patienter	Opfyldt
Web-Syn er implementeret med deltagelse af 3 af synscentralerne i 2011	Ikke opfyldt

Baggrund

Kennedy Centret har i forbindelse med finansloven for 2011 modtaget midler til etablering af et Center for Rett.

Kennedy Centret har modtaget midler til etablering og drift af en landsdækkende klinisk synsdatabase.

Analyse og vurdering

Kennedy Centret fik i 2007 midler fra satspuljen til projekt for Rett-patienter, der udløb i 2010. Med virkning fra 2011 blev givet midler til etablering af et Center for Rett, der skulle give behandlingstilbud til Rett-patienter. Der er i løbet af 2011 ansat klinikchef til at lede centret. Herudover er der ansat 2 fysioterapeuter og en socialformidler, samt tilknyttet forskningsmedarbejder, sygeplejerske og sekretærbistand. Centeret har siden efteråret 2011 modtaget patienter og udført udgående virksomhed.

I 2005 blev Kennedy Centret tildelt midler fra satspuljen til udvikling af et netbaseret system med central registrering af diagnoser hos synshandicappede. Dette arbejde har ført til etableringen af en ny klinisk database, der er godkendt af Sundhedsstyrelsen. I forlængelse heraf er der igangsat et arbejde i hele landet, der skal sikre en elektronisk opkobling af de lokale ansvarlige myndigheder på synsområdet således, at der kan ske indberetninger til databasen fra hele landet. Der har i den forbindelse været tekniske problemer hos leverandøren med indberetningsmodulet, som de lokale myndigheder skal bruge til indberetninger, og derfor er det ikke som planlagt lykket at få de 3 første synscentraler til at starte indberetning i 2011.

Diagnostik laboratorieydelser, bio- og databanker, samt registre				
Resultatkrav	Opfyldt resultatkrav	Målopfyldelse (pct.)	Delvis opfyldt resultatkrav	Ikke opfyldt Resultatkrav
2	2	100	-	-

Resultatkrav til analyse:

Resultatkrav	Status
Laboratorievirksomheden er ISO 15189 akkrediteret i 2011	Opfyldt

Baggrund

DANAK skal akkreditere Laboratoriet på Kennedy Centret efter ISO 15189.

Analyse og vurdering

DANAK besøgte Kennedy Centret i maj måned 2011 med henblik på akkreditering af Laboratoriet efter standarden ISO 15189. Besøgte gav anledning til påpeging af en række mindre afvigelser, der efterfølgende blev rettet.

På baggrund af den fremsendte dokumentation for rettelserne af afvigelserne blev Laboratoriet på Kennedy Centret akkrediteret efter ISO 15189 med fleksibel ordning i september måned 2011, som det foreløbig eneste klinisk genetiske laboratorium i Danmark.

Undervisning, rådgivning og videnformidling				
Resultatkrav	Opfyldt resultatkrav	Målopfyldelse (pct.)	Delvis opfyldt resultatkrav	Ikke opfyldt Resultatkrav
1	1	100	-	-

Resultatkrav til analyse:

Resultatkrav

Kennedy Centret bidrager til udvikling af speciallægeuddannelsen i klinisk genetik og har mindst 3 personer løbende under uddannelse til speciallæge indenfor Kennedy Centrets kerneområder.

Status

Opfyldt

Baggrund

Kennedy Centret bidrager til uddannelsen af læger til speciallæger indenfor Kennedy Centrets kerneområder.

Analyse og vurdering

Kennedy Centret har i 2011 haft 3 yngre læger i uddannelsesforløb i klinisk genetik og 1 yngre læge i uddannelsesstilling i oftalmologi. Derudover er der undervist på speciallægekurser (klinisk genetik, oftalmologi), professionshøjskoler (optikere) og afholdt temamøder vedrørende PKU, synshandicap, Rett syndrom m.v.



Den samlede virksomhed				
Resultatkrav	Opfyldt resultatkrav	Målopfyldelse (pct.)	Delvis opfyldt resultatkrav	Ikke opfyldt Resultatkrav
1	-	90	1	-

Resultatkrav til analyse:

Resultatkrav

De 13 klare mål for ventetider er opfyldt tilfredsstillende.

Status

Delvist opfyldt

Baggrund

De 13 klare mål for ventetider er vigtige kvalitetsbarometere for behandlingen af brugerne/patienterne på Kennedy Centret. Derfor er det opsat mål for ventetider på alle områder, der har brugerinvolvering.

Analyse og vurdering

Af de 13 klare mål for ventetider har Kennedy Centret i 2011 opfyldt 12 eller 92 pct. tilfredsstillende, mens 1 er på vej. Der er en klar forbedring i forhold til sidste år, hvor 11 eller 73 pct. ud af 15 klare mål blev opfyldt tilfredsstillende.

Det gode resultat for ventetiderne på Kennedy Centret skal ses i sammenhæng med en målrettet indsats, hvor der har været fokus på at sikre en stabil personalesituation og arbejdet med at effektivisere arbejdsgangene i forbindelse med patientindtaget. Det skal i den forbindelse nævnes, at patientgruppen fx på området rehabilitering af synshandicap gennem en årrække er blevet mere ressource- og behandlingskrævende.

Ligeledes har der været fokus på korrekt registrering af den første kontakt til patienten.

Kennedy Centret vil fortsætte arbejdet med at nedbringe ventetiderne yderligere.

4 Regnskab

4.1 Anvendt regnskabspraksis

Åbningsbalancen er aflagt i overensstemmelse med det af Folketingets Finansudvalg tiltrådte aktstykke 163 af 24. juni 2004 samt Finansministeriets Økonomisk Administrative Vejledning. Der er ikke sket ændringer i anvendt regnskabspraksis, hvorfor der henvises til regnskabspraksis beskrevet i åbningsbalance pr. 1. januar 2005. Yderligere henvises til regnskabsmæssige noter i bilagsdelen. Der er anvendt tal fra det af Økonomistyrelsen administrerende koncernsystem (SKS-systemet).

4.2 Resultatopgørelse

Tablet 8. Resultatopgørelse

Note	(1.000 kr.)	2010	2011
Ordinære driftsindtægter			
Indtægtsført bevilling			
	Bevilling	46.700	52.200
1	Reserveret af indeværende års bev.	-691	-1.506
2	Anvendt af tidligere års res. bev.	1543	460
	Indtægtsført bevilling i alt	47.552	51.154
	Salg af varer og tjenesteydelser	17.269	19.685
	Tilskud til egen drift	2.382	3.379
	Gebyrer		
	Ordinære driftsindtægter i alt	67.203	74.218
Ordinære driftsomkostninger			
Ændring i lagre			
Forbrugsomkostninger			
	Husleje	-49	0
	Andre forbrugsomkostninger		
	Forbrugsomkostninger i alt	-49	0
Personaleomkostninger			
	Lønninger	-36.796	-38.109
	Pension	-5.971	-6.285
	Lønrefusion	3.040	2.976
	Andre personaleomkostninger		
	Personaleomkostninger i alt	-39.727	-41.418
	Andre ordinære driftsomkostninger	-16.122	-22.732
	Af- og nedskrivninger	-5.144	-4.937
	Ordinære driftsomkostninger i alt	-61.042	-69.087
	Resultat af ordinær drift	6.161	5.131
Andre driftsposter			
	Andre driftsindtægter	2.392	4.651
	Andre driftsomkostninger	-1.931	-3.240
	Resultat før finansielle poster	6.622	6.542
Finansielle poster			
	Finansielle indtægter	12	16
	Finansielle omkostninger	-6.571	-6.426
	Resultat før ekstraordinære poster	63	132
Ekstraordinære poster			
	Ekstraordinære indtægter		
	Ekstraordinære omkostninger		
	Årets resultat	63	132

4.3 Balancen

Tabel 9. Balance pr. 31/12-2011

Note	Aktiver (1.000 kr.)	2010	2011	Note	Passiver (1.000 kr.)	2010	2011
	ANLÆGSAKTIVER				EGENKAPITAL		
3	Immaterielle anlægsaktiver				Startkapital	1.034	1.034
	Færdiggjorte udviklingsprojekter	984	550		Reserveret egenkapital		
	Erhvervede koncessioner, patenter mv.	0	0		Overført overskud	269	400
	Udviklingsprojekter under opførelse	0	0		EGENKAPITAL i alt	1.303	1.434
	Immaterielle anlægsaktiver i alt	984	550				
4	Materielle anlægsaktiver			5	Hensættelser	376	2.545
	Grunde, arealer og bygninger	115.546	114.477		Langfristet gæld		
	Infrastruktur	0	0		FF4 Langfristet gæld	129.506	126.863
	Produktionsanlæg og maskiner	8.394	8.379		FF6 Bygge- og IT-kredit	0	0
	Transportmateriel				Donationer	840	748
	inventar og IT-udstyr	3.998	3.591		Anden langfristet gæld		
	Igangværende arbejde for egen regning	0	0		Langfristet gæld i alt	130.346	127.611
	Materielle anlægsaktiver i alt	127.938	126.447		Kortfristet gæld		
	Finansielle anlægsaktiver				Leverandører af varer og tjenesteydelser	565	1.209
	Statsforskrivning	1.034	1.034		Anden kortfristet gæld	3.056	6.995
	Finansielle anlægsaktiver i alt	1.034	1.034		Adviseringer	0	0
	ANLÆGSAKTIVER i alt	129.956	128.030		Mellemregning	-594	-156
	OMSÆTNINGSAKTIVER				Skyldige feriepenge	3.790	4.329
6	Varebeholdninger	1.310	1.059		Igangværende arbejde for fremmed regning	2	2
	Tilgodehavender	7.949	9.095		Reserveret bevilling	5.025	6.072
	Værdipapirer				Periodeafgrænsningsposter		
	Likvide beholdninger				Kortfristet gæld i alt	11.845	18.450
	FF5 Uforrentet konto	5.457	3.741				
	FF7 Finansieringskonto	-886	8.039		GÆLD i alt	142.190	146.061
	Andre likvider	73	75		PASSIVER i alt	143.869	150.040
	Likvide beholdninger i alt	4.644	11.855				
F	OMSÆTNINGSAKTIVER i alt	13.903	22.010				
	AKTIVER i alt	143.859	150.040				

Fra 2007 og frem kan der ikke foretages flytning mellem de enkelte likviditetskonti efter den 31. december. De betalinger, der afvikles efter den 31. december, og som vedrører det gamle år, afvikles i det nye år. Fra 2007 og frem kan der derfor opstå afstemningsmæssige differencer mellem likviditetskontiene (FF4-FF7) og de konti, som disse skal afstemmes imod.

Forklaring til forskydninger:

Andre ordinære driftsomkostninger: Der er sket en stigning i andre ordinære driftsomkostninger til 22,7 mio. kr. i 2011 fra 16,1 mio. kr. i 2010. Stigningen skyldes en række forhold bl.a. en forøgelse af omsætning på den indtægtsdækkede virksomhed og deraf stigende omkostninger, patientklagesag, etablering af center for Rett og en større vandskade.

FF7 Finansieringskonto: Stigningen i indestående på FF7 kan bl.a. henføres til teknisk flytning af fondsmidler fra Jyske Bank til FF7 kontoen i Danske Bank. Midlerne skal flyttes til de respektive konti til fondsbeholdninger i Danske Bank. Herudover skyldes stigningen en forøgelse af hensættelserne til dækning af tilgodehavender for fratrædelsesgodtgørelser, vandskade etc. samt forøgelse af midler til den reserverede bevilling.

Kortfristet gæld: Stigningen i den kortfristede gæld skyldes bl.a. den tekniske flytning af fondsmidlerne fra Jyske Bank til Danske Bank, idet der ved årsafslutningen er kortfristet gæld til fondene. Midlerne til fondskonti bliver først fordelt fra hovedkontoen (FF7) efter årsafslutningen.

Hensættelser: Der er sket en stigning i hensættelserne, der bl.a. skal anvendes til dækning af udgifterne til reetablering i forbindelse med vandskade.

Kennedy Centret har ikke på noget tidspunkt i løbet af året overskredet disponeringsreglerne for de fire forskellige SKB-konti i likviditets- og finansieringsordningen.

Egenkapital primo R-året	R-1	R
--------------------------	-----	---

Tabel 10. Egenkapitalen

Startkapital primo	1.034	1.034
Ændringer i startkapital		
Startkapital ultimo	1.034	1.034
Opskrivninger primo		
Ændringer i opskrivninger		
Opskrivninger		
Reserveret egenkapital primo		
Ændringer i reserveret egenkapital		
Reserveret egenkapital ultimo		
Overført overskud primo	207	269
Primoregulering/flytning mellem bogføringskredse		
Regulering af det overførte overskud		
Overført fra årets resultat	63	132
Bortfald af årets resultat		
Overført overskud ultimo	269	400
Egenkapital ultimo R-året	1.303	1.434

Tabel 11: Udnyttelse af låneramme

	2011 mio. kr.
Sum af saldo på FF4 ¹⁾ pr. 31. december 2011	126,9
Låneramme på FL11	129,7
Udnyttelsesgrad i pct.	97,8 %

1) Langfristet gæld

Tabel 12: Opfølgning på lønsumsloft

Hovedkonto	16.33.09, mio.kr.
Lønsumsloft FL	33,0
Lønsumsloft inkl. TB/aktstykker	33,0
Lønforbrug under lønsumsloft	28,5
Difference (mindre forbrug)	4,5
Akk. opsparing ult. 2010	11,1
Akk. opsparing ult. 2011	15,6



4.4 Bevillingsregnskabet

Indtægter i regnskab 2011 er på 27,7 mio. kr., hvilket er højere end i 2010. I forhold til budget 2011 på finansloven er der en merindtægt på knapt 6,4 mio. kr. i regnskabet for 2011. Dette kan primært henføres til, at Kennedy Centrets aktiviteter er afhængig af eksterne indtægter fra fonde samt salg af varer og tjenesteydelser, der vil variere mellem de forskellige regnskabsår. I 2011 har der været merindtægter på såvel salg af varer og tjenesteydelser samt merindtægter fra fonde. Merindtægten i regnskabsåret 2011 afspejler sig jf. nedenstående også i en øget aktivitet på udgiftssiden.

På udgiftssiden er det samlede forbrug i 2011 på 78,8 mio. kr., hvor det samlede forbrug i 2010 var på 69,5 mio. kr. Forskellen mellem regnskabsårene er udtryk for en øget aktivitet i 2011 i forhold til 2010.

I forhold til budget 2011 på finansloven er der i regnskab 2011 et merforbrug på 5,0 mio. kr., hvilket primært kan tilskrives et større forbrug på de udgifter, der er afhængig af de eksterne indtægter.

Nettoforbrug af reservation er i regnskab 2011 på – 1,0 mio. kr., hvilket er 1,3 mio. kr. mindre end forventet ved årets start. Mindre forbruget kan henføres til mindre udgifter til Web-Syn grundet tekniske problemer og større opsparring på satspuljer end forventet.

Det samlede nettoresultat for Kennedy Centret er i regnskab 2011 på 0,1 mio. kr. efter nettoreservation på satspuljerne på 1,0 mio. kr.

Tabel 13. Bevillingsregnskab (§16.33.09)

Tusinde. kr.	Regnskab 2010	Budget 2011 (FL+TB)	Regnskab 2011	Difference	Budget 2012
Nettoudgiftsbevilling	46.700	52.200	52.200		44.700
Nettoforbrug af reservation	852	300	-1.046	-1.346	0
Indtægter	22.055	21.300	27.731	6.431	21.400
Udgifter	69.545	73.800	78.753	4953	66.100
Årets resultat	63	0	132	132	0



5 Påtegning af det samlede regnskab

5.1 Fremlæggelse

Årsrapporten er aflagt i henhold til bekendtgørelse nr. 1693 af 19. december 2006 om statens regnskabsvæsen mv.

Årsrapporten omfatter hovedkonti §16.33.09 (driftsbevilling) og §16.33.10 Diætpræparater (lovbunden bevilling) på finansloven, som Kennedy Centret, CVR-nr. 27233171, er ansvarlig for, herunder de regnskabsmæssige forklaringer, som skal tilgå Rigsrevisionen i forbindelse med bevillingskontrollen for 2011.

5.2 Påtegning

Det tilkendegives hermed:

1. at årsrapporten er rigtig, dvs. at årsrapporten ikke indeholder væsentlige fejlinformationer eller udeladelser, herunder at målopstillingen og målrapporteringen i årsrapporten er fyldestgørende,
2. at de dispositioner, som er omfattet af regnskabsaflæggelsen, er i overensstemmelse med meddelte bevillinger, love og andre forskrifter samt med indgåede aftaler og sædvanlig praksis og
3. at der er etableret forretningsgange, der sikrer en økonomisk hensigtsmæssig forvaltning af midlerne og ved driften af institutionen.

Glostrup, den

11/4-2012

Karen Brøndum-Nielsen

Direktør

Kennedy Centret

København, den

11/4-2012

Birgitte Dissing Nauntofte

Bestyrelsesformand

Kennedy Centret

København, den

13/4-2012

Per Okkels

Departementschef

Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse

Bilag til regnskabet

Bilagsoversigt

NOTER TIL RESULTATOPGØRELSE OG BALANCE	24
DEN INDTÆGTSDÆKKEDE VIRKSOMHED	26
LOVBUNDEN BEVILLING, § 16.33.10 DIÆTPRÆPARATER	26
NØGLETAL	28
RESULTATKONTRAKT 2011	29
PUBLIKATIONSOVERSIGT	31

Noter til resultatopgørelse og balance

Note 1: Personaleomkostninger

	2009	2010	2011 R-året	2012 B-året
Antal årsværk	89	91	94	94
Tilgang af medarbejdere	21	25	19	
Afgang af medarbejdere	16	13	16	

Bemærkning: Bruttototal - en medarbejder, der er ansat og fratrukket i løbet af året, indgår i begge tal. Medarbejdere, der enten går på orlov eller kommer tilbage fra orlov, indgår ikke i tallene, men midlertidigt ansatte vikarer indgår. Langtidssyge og personer på barsel indgår i tallet i det omfang, de har fået løn.

Antallet af årsværk er steget med 3 fra 2010 til 2011, hvilket hovedsageligt kan henføres til, at Kennedy Centret har ansat medarbejdere til center for Rett.

Note 2: Medarbejdersammensætning på Kennedy Centret fordelt på alder og køn (antal)

20-29 år		30-39 år		40-49 år		50-59 år		60- år	
K	M	K	M	K	M	K	M	K	M
6	1	27	7	27	2	21	5	8	1

Bemærkning: Tallene bygger på antallet af medarbejdere, der har været beskæftiget i regnskabsåret.

Note 3: Immaterielle anlægsaktiver (kr.)

	Færdiggjorte udviklingsprojekter	Erhvervede koncessioner, patenter, licenser mv.	I alt
Kostpris	3.215.000	463.563	3.678.563
Primokorrekationer og flytning ml. bogføringskredse			
Tilgang			
Afgang	7.154		7.154
Kostpris pr. 31.12.2011	3.222.154	463.563	3.685.717
Akkumuleret afskrivninger	1.772.519	463.563	2.236.082
Akkumuleret nedskrivninger	900.000		900.000
Akkumuleret af- og nedskrivninger 31.12.2011			
Regnskabsmæssig værdi pr. 31.12.2011	549.635	0	549.635
Årets afskrivninger	433.985		433.985
Årets nedskrivninger			
Årets af- og nedskrivninger			
Afskrivningsperiode/år	År 2011	År 2011	



Note 4: Materielle anlægsaktiver (kr.)

	Grunde, arealer og bygninger	Produktionsanlæg og maskiner	Inventar og IT-udstyr	I alt
Kostpris	138.219.305	22.254.113	9.823.613	170.297.031
Primokorrekationer og flytning mellem bogføringskredse	-67.441.687			-67.441.687
Tilgang	1.048.012	1.529.595	514.179	3.091.786
Afgang - akkumuleret opskrivning				
Kostpris pr. 31.12.2011	71.825.631	23.783.708	10.337.792	105.947.130
Akkumulerede afskrivninger	24.789.840	13.858.542	6.747.168	45.395.550
Akkumulerede nedskrivninger		1.546.632		1.546.632
Akkumulerede af- og nedskrivninger 31.12.2011				
Akkumulerede opskrivninger	67.441.687			67.441.687
Regnskabsmæssig værdi pr. 31.12.2011	114.477.478	8.378.534	3.590.624	126.446.636
Årets afskrivninger	2.116.696	1.545.051	921.671	4.583.418
Årets nedskrivninger				
Årets af- og nedskrivninger				
Afskrivningsperiode	År 2011	År 2011	År 2011	

Note 5: Hensættelser

Hensættelser	
Fratrædelsesgodtgørelse, åremålsansættelse	209.398
Retablering efter Vandskade	600.000
Færdiggørelse af websyn	700.000
Patientklage	375.555
Undersøgelsesrum til Center for Rett	460.000
Statens Administration	200.000
Hensættelse i alt	2.544.953

Note 6: Varebeholdninger

Produktionsvarelager	
Primo 01.01.2011	1.158.797
+/- Lagerregulering	-99.522
Regnskabsmæssig værdi 31.12.2011	1.059.275
Produktionsvarelager i alt	1.059.275

Den indtægtsdækkede virksomhed

Underkonto	Ultimo 2008	Årets resultat 2009	Ultimo 2009	Årets resultat 2010	Ultimo 2010	Årets resultat 2011	Ultimo 2011
16.33.09.90	-777	1.171	394	-246	148	1.568	1.716

I ovenstående tabel er vist det akkumulerede resultat for den indtægtsdækkede virksomhed, hvor der er et akkumuleret overskud på 1,716 mio. kr. ultimo 2011.

Tabel 15. Oversigt over indtægtsdækket virksomhed (antal analyser/rådgivninger/undersøgelser)

Aktiviteter	2008	2009	2010	2011
Biokemiske analyser	9	10	24	6
DNA analyser	365	1.329	980	1772
Kromosom analyser	2.086	1.981	2.226	1521
Onkogenetisk rådgivning	272	303	299	313
Genetisk rådgivning	134	206	212	452

Tabel 16. Oversigt over tilskudsfinansierede aktiviteter (1.000 kr.)

Tilskud fra:	Beholdning primo	Modtagne tilskud	Årets udgifter	Årets resultat	Overskud til videreførelse
Private fonde	5.376	1.840	2.933	-1.093	4.283
Statslige fonde	959	0	446	-446	400
EU	-212	0	0	0	-212
I alt	6.124	1.840	3.379	-1.539	4.471

Bemærkning: "Overskud til videreførelse" svarer til centrets bankindestående hidrørende fra indbetalinger fra private fonde.

Af ovenstående tabel fremgår tilsagn fra fonde. Det skal bemærkes, at tilsagn og udbetaling er periodeforskudt, hvorfor årets tilsagn ikke nødvendigvis svarer til årets tilskud.

Lovbunden bevilling, § 16.33.10 Diætpræparater

Det skønnede forbrug til diætpræparater til børn og voksne med PKU og alkaptonuri var budgetteret til 19,3 mio. kr. Årsregnskabet udviser et samlet forbrug på 21,9 mio. kr.

Tabel 17. Forbrug af diætpræparater

	Budget 2011	Regnskab	Difference	Budget 2012
Udgifter	19.300	21.880	2.580	14.900
Indtægter				
Resultat, brutto	19.300	21.880	2.580	14.900
Bevilling, netto	19.300	21.880	2.580	14.900

Merudgiften for forbrug af diætpræparater i forhold til det budgetterede på ca. 2,6 mio. kr. kan tilskrives en stigning i antallet af patienter i behandling samt indsats over for gravide med PKU. Budget 2012 er mindre end budget 2011, hvilket skal ses i lyset af ibrugtagningen af lægemidlet KUVAN i behandlingen af PKU, således at færre patienter fremover skal anvende diætpræparater.

Tabel 18. Aldersfordeling af PKU-patienter

Patientgruppe	År 2010		År 2011	
	Antal	Fordeling af patienter i %	Antal	Fordeling af patienter i %
Børn (0-12 år)	68	28,4	73	29,9
Unge (12-18 år)	41	17,2	38	15,6
Voksne (19 år +)	130	54,4	133	54,5
I alt	239	100,0	244	100,0

Tilsagn fra fonde

Tabel 19. Oversigt over tilsagn fra fonde (kr.)

Private fonde – Projekt navn	Tilskudsgivers navn	Beløb
Gitte Almind forskningsprojekt	Øjenforeningen Værn om synet	200.000
Screening for mutationer i Dopamin-transporteren	Lundbeckfonden	750.000
Mental Retardering	Signe og Peter Gregersens Mindefond	48.000
Investigation of pain relief associated to the GCH1 gene	Lundbeckfonden	2.690.000
Til rejser - Flemming Güttler	Stenild Hjorth's enkes fond	9.000
Autoimmun sygdom hos børn og unge med Fragilt X	Dr. Louises Børnehospitals forskningsfond	55.000
I alt fra private fonde		3.752.000
Statslige fonde – Projekt navn	Tilskudsgivers navn	Beløb
Der er ikke modtaget tilsagn fra statslige fonde i 2011		

Bemærkning: Den faktiske udbetaling af bevilling kan fordeles over flere år.

Nøgletal

Tabel 20. Oversigt over nøgletal

Nøgletal	2011
Udnyttelsesgrad af låneramme ³⁾	97,7
Kapitalandel ⁶⁾	15,3
Nedskrivningsrate ⁷⁾	1,4
Afskrivningsrate ⁷⁾	28,3
Opretholdelsesgrad ⁸⁾	61,6
Gennemsnitlig årsværkspris ⁹⁾	455.245 kr.
Soliditetsgrad ¹⁰⁾	1,0
Reservationsflow ¹¹⁾	24,8
Reservationsandel ¹²⁾	2,0
Akk. reservationsandel ¹³⁾	8,2

- 3) Udnyttelsesgrad af lånerammen - træk på lånerammen/lånerammen x 100
- 6) Kapitalandel - renter + afskrivninger/ordinære driftsindtægter x 100
- 7) Af- og nedskrivningsrate - af- og nedskrivninger ultimo/kostpris ultimo x 100
- 8) Opretholdelsesgrad - tilgang/årets afskrivninger x 100
- 9) Årsværks pris - personaleudgifter i alt/årsværk
- 10) Soliditetsgrad - egenkapital/passiver
- 11) Reservationsflow - reserveret af indeværende årsbevilling/reserveret bevilling x 100
- 12) Reservationsandel - reserveret af indeværende års bevilling/bruttoudgiftsbevillinger x 100
- 13) Akkumuleret reservationsandel - reserveret bevilling/bruttoudgiftsbevilling x 100

Resultatkontrakt 2011

Note 7: Opgørelse af resultatkontrakt 2011

Resultatkrav i 2010	Vægt	Resultat i alt	Opfyldes pr. mål
Forskning	10	10	100
30 artikler	10	10	100
Diagnostisk, rådgivning, forebyggelse og behandling	30	15	50
Center for Rett er etableret som tilbud for Rett-patienter i 2011	15	15	100
Web-Syn er implementeret med deltagelse af 1/3 af synscentralerne i 2011	15	0	0
Diagnostiske laboratorieanalyser, bio- og databanker samt registre	30	30	100
Laboratorievirksomheden er ISO15189 akkrediteret i 2011	15	15	100
Der udvikles 2 nye analyser indenfor det øjengenetiske område om året med henblik på opbygning af en genetisk analyse og rådgivningsfunktion for arvelige øjensygdomme.	15	15	100
Undervisning, rådgivning og videnformidling	15	15	100
Kennedy Centret bidrager til udvikling af speciallægeuddannelsen i klinisk genetik og har mindst 3 personer løbende under uddannelse til speciallæge indenfor Kennedy Centrets kerneområder.	15	15	100
Den samlede virksomhed	15	14	90
De 13 klare mål for ventetider er opfyldt tilfredsstillende.	15	14	14
Samlet opgørelse	100	84	84



Note 8: Opgørelse af klare mål 2011

Klare mål 1 - Ventetid for Genetisk Rådgivning	Tilfredsstillende	På vej	Utilfredsstillende
Mindst 50 % af alle henvisninger modtager tid indenfor 7 uger	1		
Mindst 80 % af alle henvisninger tilbydes en tid indenfor 10 uger	1		

Klare mål 2 – Øjenfaglig og optisk undersøgelse og behandling	Tilfredsstillende	På vej	Utilfredsstillende
Mindst 50 % af alle henvisninger modtager tid indenfor 14 uger	1		
Mindst 90 % af alle henvisninger modtager tid indenfor 24 uger		1	

Klare mål 3 – Ventetid for nydiagnosticeret PKU	Tilfredsstillende	På vej	Utilfredsstillende
95 % af nyopdagede patienter er i diætbehandling indenfor 14 dage efter fødsel	1		
Mindst 90 % af nyopdagede patienter er i diætbehandling indenfor 24 timer efter screeningsresultatet foreligger	1		

Klare mål 4 – Prænatale kromosomundersøgelser	Tilfredsstillende	På vej	Utilfredsstillende
Alle fremsendte prøver til "hurtiganalyse" modtager foreløbigt svar indenfor 5 dage	1		
Mindst 50 % af fremsendte prøver besvares indenfor 10 dage	1		
Mindst 80 % af fremsendte prøver besvares indenfor 14 dage	1		

Klare mål 5 – Postnatale kromosomundersøgelser	Tilfredsstillende	På vej	Utilfredsstillende
Mindst 50 % af fremsendte prøver besvares indenfor 5 uger	1		
Mindst 80 % af fremsendte prøver besvares indenfor 7 uger	1		

Klare mål 6 – Laboratorieundersøgelser for Fragilt X syndrom	Tilfredsstillende	På vej	Utilfredsstillende
Mindst 50 % af fremsendte prøver besvares indenfor 5 uger	1		
Mindst 80 % af fremsendte prøver besvares indenfor 7 uger	1		

Klare mål i alt	Tilfredsstillende	På vej	Utilfredsstillende
Klare mål i alt	12	1	

Publikationsoversigt

Publications in international, peer-reviewed journals

1. **Almind GJ, Grønskov K, Milea D, Larsen M, Brøndum-Nielsen K, Ek J.**
Genomic deletions in OPA1 in Danish patients with autosomal dominant optic atrophy. [BMC Med Genet. 2011 Apr 4;12:49.](#) [Epub ahead of print]
2. **Bertelsen B, Tümer Z*, Ravn K***
Three New Loci for Determining X Chromosome Inactivation Patterns. [J Mol Diagn. 2011 Sep;13\(5\):537-40.](#) Epub 2011 Jul 2. (*Shared last authorship)
3. **Boonen SE, Hoffmann AL, Donnai D, Tümer Z, Ravn K.**
Diploid/triploid mosaicism: A rare event or an under-diagnosed syndrome? [Eur J Med Genet. 2011 May-Jun;54\(3\):374-5.](#) Epub 2011 Jan 18.
4. **Cingöz S, Bache I, Bjerglund L, Ropers HH, Tommerup N, Jensen H, Brøndum-Nielsen K, Tümer Z.**
Interstitial deletion of 14q24.3-q32.2 in a male patient with plagiocephaly, BPES features, developmental delay, and congenital heart defects. [Am J Med Genet A. 2011 Jan;155A:203-206](#)
5. **Dokoupil K, Gokmen-Ozel H, Lammardo AM, Motzfeldt K, Robert M, Júlio César Rocha, van Rijn M, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Macdonald A.**
Optimising growth in phenylketonuria: Current state of the clinical evidence base. [Clin Nutr. 2011 Sep 27](#) [Epub ahead of print]
6. **de Fine Olivarius N, Siersma V, Almind GJ, Nielsen NV.**
Prevalence and progression of visual impairment in patients newly diagnosed with clinical type 2 diabetes: a 6-year follow up study. [BMC Public Health. 2011 Feb 4;11:80](#)
7. **Ekelund CK, Petersen OB, Skibsted L, Kjaergaard S, Vogel I, Tabor A; Danish Fetal Medicine Research Group including Brøndum-Nielsen K.**
First-trimester screening for trisomy 21 in Denmark: implications for detection and birth rates of trisomy 18 and trisomy 13. [Ultrasound Obstet Gynecol. 2011 Aug;38\(2\):140-4. doi: 10.1002/uog.8929](#)
8. **Fledelius HC, Rosenberg T.**
Bilateral symmetric autosomal dominant sector chorioretinopathy with late maculopathy: a review based on a case with 48 years follow-up. [Eur J Ophthalmol. 2011 Jun 15;0. doi: 10.5301/ejo.5000014.](#) [Epub ahead of print]
9. **Gal A, Rau I, El Matri L, Kreienkamp HJ, Fehr S, Baklouti K, Chouchane I, Li Y, Rehbein M, Fuchs J, Fledelius HC, Vilhelmsen K, Schorderet DF, Munier FL, Ostergaard E, Thompson DA, Rosenberg T.**
Autosomal-recessive posterior microphthalmos is caused by mutations in PRSS56, a gene encoding a trypsin-like serine protease. [Am J Hum Genet. 2011 Mar 11;88\(3\):382-90.](#)
10. **Gilling M, Ullmann R, Kristoffersson U, Møller M, Henriksen KF, Bugge M, Kalscheuer VM, Lundsteen C, Tümer Z, Tommerup N (2011).**
Biparental inheritance of chromosomal and genomic abnormalities in male twins with mental retardation and autistic traits. [Eur J Med Genet. 2011 Jul-Aug;54\(4\):e383-8.](#) Epub 2011 Mar 21.
11. **Gourdon P, Liu X-Y, Skjørringe T, Morth JP, Møller LB, Pedersen BP, Nissen P.**
Crystal structure of a copper-transporting PIB-type ATPase. [Nature. 2011 Jun 29;475\(7354\):59-64. doi: 10.1038/nature10191.](#)
12. **Grønskov K, Brøndum-Nielsen K, Dedic A, Hjalgrim H**
A nonsense mutation in FMR1 causing fragile X syndrome. [Eur J Hum Genet. 2011 Apr;19\(4\):489-91.](#) Epub 2011 Jan 26.
13. **Grønskov K, Poole R L, Hahnemann J M D, Thomson J, Tümer Z, Brøndum-Nielsen K, Murphy R, Ravn K, Melchior L, Dedic A, Dolmer B, Temple I K, Boonen S E, Mackay D**
Deletions and rearrangements of the H19/IGF2 enhancer region in patients with Silver-Russell syndrome and growth retardation. [J Med Genet. 2011 May;48\(5\):308-11.](#) Epub 2011 Jan 28.

14. Karam PE, Daher RT, **Møller LB**, Mikati MA.
Experience with hyperphenylalaninemia in a developing country: unusual clinical manifestations and a novel gene mutation. [J Child Neurol. 2011 Feb;26\(2\):142-6](#). Epub 2010 Sep 7
15. Kariminejad R, Lind-Thomsen A, **Tümer Z**, Erdogan F, Ropers HH, Tommerup N, Ullmann R, Møller RS (2011)
High frequency of rare copy number variations in patients with structural brain malformations, intellectual disabilities and epilepsy. [Hum Mutat. 2011 Dec;32\(12\):1427-35](#). doi: 10.1002/humu.21585. Epub 2011 Sep 23.
16. **Lorentzen J**, Willerslev-Olsen M, Crone C, Sinkjær T, **Nielsen JB**
Ny vinden om spasticitet og dens behandling.
Ugeskr Laeger 2011, December 5. Epub ahead of print.
17. MacDonald A, **Ahring K**, Dokoupil K, Gokmen-Ozel H, Lammardo AM, Motzfeldt K, Robert M, Rocha JC, van Rijn M, Bélanger-Quintana B.
Adjusting diet with sapropterin in phenylketonuria: what factors should be considered? [British Journal of Nutrition \(2011\) Apr 5:1-8](#). [Epub ahead of print]
18. Mackey DA, Hewitt AW, Ruddle JB, Vote B, Buttery RG, Toomes C, Metlapally R, Li YJ, Tran-Viet KN, Malecaze F, Calvas P, **Rosenberg T**, Guggenheim JA, Young TL.
Pediatric cataract, myopic astigmatism, familial exudative vitreoretinopathy and primary open-angle glaucoma co-segregating in a family. [Mol Vis. 2011;17:2118-28](#). Epub 2011 Aug 10
19. Michaelides M, Rha J, Dees EW, Baraas RC, Wagner-Schuman ML, Mollon JD, Dubis AM, Andersen MK, **Rosenberg T**, **Larsen M**, Moore AT, Carroll J.
Integrity of the Cone Photoreceptor Mosaic in Oligocone Trichromacy. Invest Ophthalmol Vis [Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011 Jul 1;52\(7\):4757-64](#). [Epub ahead of print Mar 24].
20. Mogensen M, **Skjorringe T**, Kodama H, Silver K, Horn N, **Møller LB**.
Exon duplications in the ATP7A gene: Frequency and Transcriptional Behaviour. [Orphanet J Rare Dis. 2011 Nov 10;6\(1\):73](#). [Epub ahead of print]
21. **Møller LB**, Hicks JD, Holmes CS, Goldstein DS, Brendl C, Huppke P, Kaler SG.
Diagnosis of Copper Transport Disorders. [Curr Protoc Hum Genet. 2011 Jul;Chapter 17:Unit17.9](#)
22. **Møller LB**, Horn N, Jeppesen TD, Vissing J, Wibrand F, Jennum P, Ott P.
Clinical presentation and mutations in Danish patients with Wilson Disease [Eur J Hum Genet In press 2011 May 25](#). [Epub ahead of print]
23. Nytofte NS, Serrano MA, Monte MJ, Gonzalez-Sanchez E, **Tümer Z**, Ladefoged K, Briz O, Marin JGG.
A homozygous nonsense mutation (c.214C>A) in biliverdin reductase alpha gene (BLVRA) results in accumulation of biliverdin during episodes of chole-stasis. [J Med Genet. 2011 Apr;48\(4\):219-25](#). Epub 2011 Jan 28.
24. Ostergaard E, Duno M, Batbayli M, Vilhelmsen K, **Rosenberg T**.
A novel MERTK deletion is a common founder mutation in the Faroe Islands and is responsible for a high proportion of retinitis pigmentosa cases. [Mol Vis. 2011;17:1485-92](#). [Epub 2011 Jun 4]
25. Parr JR, Le Couteur A, Baird G, Rutter M, Pickles A, Fombonne E, Bailey AJ; International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC) Members including **Brøndum-Nielsen K**.
Early developmental regression in autism spectrum disorder: evidence from an international multiplex sample. [J Autism Dev Disord. 2011 Mar;41\(3\):332-40](#).
26. Poulsen L, Sjøe MJ, **Møller LB**, Dufva M. Investigation of Parameters that Affect the Success Rate of Microarray-Based Allele-Specific Hybridization Assays. [PLoS One. 2011 Mar 22;6\(3\):e14777](#)
27. **Ravn K**, Lindquist S, Nielsen K, Dahm T, **Tümer Z**.
Deletion of CUL4B leads to concordant phenotype in a monozygotic twin pair. [Clin Genet. 2011 Dec 19](#). doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01839.x. [Epub ahead of print]
28. **Ravn K**, Roende G, Duno M, Fuglsang K, Eiklid KL, **Tümer Z**, **Nielsen JB**, Skjeldal OH
Two new Rett syndrome families and review of the literature: expanding the knowledge of MECP2 frameshift mutations. [Orphanet J Rare Dis 2011 Aug 30;6\(1\):58](#). [Epub ahead of print]



29. **Roende G, Ravn K, Fuglsang K, Andersen H, Bieber Nielsen J, Brøndum-Nielsen K, Jensen JE.** DXA measurements in rett syndrome reveal small bones with low bone mass. [J Bone Miner Res. 2011 Sep;26\(9\):2280-6. doi: 10.1002/jbmr.423.](#)
30. **Roende G, Ravn K, Fuglsang K, Andersen H, Vestergaard A, Brøndum-Nielsen K, Jensen JE, Nielsen JB.** Patients with Rett syndrome sustain low-energy fractures. [Pediatr Res. 2011 Apr;69\(4\):359-64.](#)
31. **Roos L, Grønskov K, Jensen H, Tümer Z.** Den genetiske baggrund for øjenmisdannelserne mikroftalmi og anoftalmi. *Ugeskr læger* 2011, December 5. Epub ahead of print..
32. **Sarri C, Douzgou S, Gyftodimou J, Tümer Z, Ravn K, Pasparaki A, Sarafidou T, Kontos H, Kokotas H, Karadima G, Grigoriadou M, Pandelia E, Theodorou V, Moschonas NK, Petersen MB** Complex Distal 10q Rearrangement in a Mildly Mentally Retarded Girl. Follow up of the Case and Review of the Literature of Non-acrocentric Satellited Chromosomes. [Am J Med Genet A. 2011 Nov;155\(11\):2841-54. doi: 10.1002/ajmg.a.34259.](#) Epub 2011 Sep 30.
33. **Schatz P, Preising M, Lorenz B, Sander B, Larsen M, Rosenberg T.** Fundus Albipunctatus Associated with Compound Heterozygous Mutations in RPE65. [Ophthalmology. 2011 May;118\(5\):888-94.](#) Epub 2011 Jan 6.
34. **Schönewolf-Greulich B, Ronan A, Ravn K, Baekgaard P, Rendtoff N, Tranebjærg L, Brøndum-Nielsen K, Tümer Z** Two new cases with microdeletion of 17q23.2 suggest presence of a candidate gene for sensorineural hearing loss within this region. [Am J Med Genet A. 2011 Dec;155A\(12\):2964-9. doi: 10.1002/ajmg.a.34302.](#) Epub 2011 Nov 3.
35. **Skørring T*, Tümer Z*, Møller LB.** Splice Site Mutations in the ATP7A Gene. [PLoS One. 2011 Apr 11;6\(4\):e18599](#)
36. **Skytte AB, Crüger D, Gerster M, Laenkholm AV, Lang C, Brøndum-Nielsen K, Andersen M, Sunde L, Kølvrå S, Gerdes AM.** Breast cancer after bilateral risk-reducing mastectomy. [Clin Genet. 2011 May;79\(5\):431-7. doi: 10.1111/j.1399-0004.2010.01604.x.](#) Epub 2011 Jan 4.
37. **Slidsborg C, Forman JL, Rasmussen S, Jensen H, Nissen KR, Jensen PK, Bangsgaard R, Fledelius HC, Greisen G, la Cour M.** A new risk-based screening criterion for treatment-demanding retinopathy of prematurity in Denmark. [Pediatrics. 2011 Mar;127\(3\):e598-606.](#) Epub 2011 Feb 14.
38. **Tümer Z, Klomp G.** Clinical utility gene card for: Menkes Disease. [Eur J Hum Genet. 2011 Oct;19\(10\). doi: 10.1038/ejhg.2011.56.](#) Epub 2011 Apr 13.
39. **Weisschuh N, De Baere E, Wissinger B, Tümer Z.** Clinical utility gene card for: Axenfeld-Rieger syndrome. [Eur J Hum Genet. 2011 Mar;19\(3\). doi: 10.1038/ejhg.2010.163.](#) Epub 2010 Oct 13.
40. **Wissinger B, Schaich S, Baumann B, Bonin M, Jäggle H, Friedburg C, Varsányi B, Hoyng CB, Dollfus H, Heckenlively JR, Rosenberg T, Rudolph G, Kellner U, Salati R, Plomp A, De Baere E, Andrassi-Darida M, Sauer A, Wolf C, Zobor D, Bernd A, Leroy BP, Enyedi P, Cremers FP, Lorenz B, Zrenner E, Kohl S.** Large deletions of the KCNV2 gene are common in patients with cone dystrophy with supernormal rod response. [Hum Mutat, 2011;32\(12\):1398-406](#)
41. **Zschocke J, Haverkamp T, Møller LB** Clinical utility gene card for: Phenylketonuria. [Eur J Hum Genet 14 September 2011; doi: 10.1038/ejhg.2011.172](#)

* Shared first authorship

Other Publications

1. **Lorentzen J, Willerslev-Olsen M, Crone C, Sinkjær T, Nielsen JB** Ny viden om spasticitet og dens behandling [Ugeskr Læger 2011, December 5](#) [Epub ahead of print]

2. **Schönewolf-Greulich B**, Skibsted L, Maroun LL, Lund AM, **Brøndum-Nielsen K**.
Increased nuchal translucency in osteogenesis imperfecta [Article in Danish]
[Ugeskr Læger. 2011 Mar 28;173\(13\):973-4](#). Danish
3. **Roos L, Grønskov K, Jensen H, Tümer Z**.
Den genetiske baggrund for øjenmisdannelserne mikroftalmi og anoftalmi »
[Ugeskr Læger 2011, December 5](#) [Epub ahead of print]

Book Chapters

Melchior L, Tümer Z (2011)

Genetik af Gilles de la Tourette Syndrom in Tics, Grimasser og Sære Ord – En bog om Tourettes syndrom (red. Kerstin J von Plessen, Per Hove Thomsen), Psykologisk Forlag A/S