

# Utvidet tilbud om nyfødtscreening



Alle nyfødte får i dag tilbud om å bli undersøkt for medfødt hørselstap, stoffskiftesykdommen fenyketonuri (også kalt Føllings sykdom eller PKU) og medfødt hypotyreose. Tilbudet er nå utvidet med undersøkelser for ytterligere 21 sjeldne, medfødte, arvelige sykdommer som det er viktig å starte behandling av så raskt som mulig.



Undersøkelsen gjennomføres ved at det tas en blodprøve fra barnets hæl 48–72 timer etter fødsel. Prøven sendes sammen med opplysninger om mors navn, fødselsnummer, adresse og telefonnummer, fødested, tidspunkt for fødsel, svangerskapets varighet, barnets vekt og kjønn til Nyfødtscreeningen ved Oslo universitetssykehus for analyse.

Undersøkelsen forutsetter at foreldrene har fått informasjon om og samtykker til undersøkelsen. Foreldre som ikke ønsker at deres barn skal undersøkes, melder fra til personalet ved fødestedet om dette. Det må understrekes at det også finnes andre medfødte tilstander som ikke kan påvises gjennom denne blodprøven.



## Hva kan prøven bety for barnet?

Selv om et barn virker helt friskt ved fødselen, kan det i sjeldne tilfeller ha en medfødt sykdom, f.eks feil i stoffskiftet. Jo lengre tid det går uten behandling, jo større er risikoen for varige skader og dødsfall. Det er derfor svært viktig å få påvist en sykdom så tidlig som mulig, slik at nødvendig behandling kan starte.

Svært få barn (ca et av tusen) blir født med de sykdommene det undersøkes for – men for de barna det gjelder er det veldig viktig at sykdommen oppdages tidlig.

## Hva skjer når analysen er utført?

Analyseresultatene sendes til fødestedet. Når resultatet er normalt, gis det ingen tilbakemelding til foreldrene. Ved mistanke om sykdom, kontaktes foreldrene umiddelbart av lege slik at barnet kan bli videre undersøkt. Hvis nyfødtscreeningen mottar en prøve av dårlig kvalitet, blir foreldrene kontaktet av fødestedet og bedt om å ta ny prøve fra barnet. Det trenger ikke bety at det er mistanke om sykdom hos barnet.

Oppfølging av de familiene der det påvises sykdom skjer vanligvis fra den lokale barneavdelingen og/eller fra Oslo universitetssykehus. Ved analyseresultater som tyder på sykdom, vil resultat av oppfølgende tester normalt foreligge innen 1-2 uker.



## Hvor sikker er undersøkelsen?

I sjeldne tilfeller, særlig hos for tidlig fødte, kan det forekomme resultater som tyder på sykdom uten at barnet er sykt. Oppfølgende undersøkelser som foretas, vil raskt avklare dette.

## Oppbevaring og bruk av blodprøve

Etter at analysene er utført, blir resten av blodprøven lagret aidentifisert\* i Nyfødtscreeningens diagnostiske biobank. Lagring av prøven gjør det mulig å gjenta undersøkelsen hvis det er tvil om diagnosen, eller å supplere med andre undersøkelser som ikke var tilgjengelige da barnet ble født. Prøven kan også brukes til kvalitetssikring og utvikling av nye analysemetoder. Blodprøven destrueres etter 6 år.

\* Uten navn og fødselsdato, men med prøvenummer.



## Oppbevaring og bruk av personopplysninger

For å gjennomføre et faglig forsvarlig nyfødtscreeningprogram, vil det være behov for å bruke opplysningene fra screeningprogrammet, inkludert analyseresultater, legemiddelbruk eller andre forhold som kan påvirke analyseresultatene og evt. gjennomført behandling. Formålet er å sikre en faglig forsvarlig gjennomføring av undersøkelsene og å følge med på kvaliteten av behandlingen som gis for sykdommene det undersøkes for. Opplysningene lagres permanent.

Oslo universitetssykehus er databehandlingsansvarlig for nyfødtscreeningen. Som registrert har den enkelte rett til innsyn i opplysningene og rett til å kreve dem slettet (se [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen)). Skulle det være registrert noe feil, omfatter rettighetene å få korrigert opplysningene.



## Samtykke til nyfødtscreening og til lagring og bruk av personopplysningene

Undersøkelsen forutsetter at foreldrene har fått informasjon om og samtykker til undersøkelsen. Foreldre som ikke ønsker at deres barn skal undersøkes, melder fra til personalet ved fødestedet om dette.

Foreldre som ønsker at barnet skal screenes, men som ikke ønsker at prøven skal lagres, melder fra til Nyfødtscreeningen om dette. Det finnes egne skjema for slike meldinger som fås på fødestedet, eller finnes på [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen).

Vi ber også om samtykke til at blodprøven og personopplysningene kan brukes i fm kvalitetsoppfølging og utvikling av screeningprogrammet. Det er frivillig å delta i dette. Dersom foreldre ikke vil samtykke, trenger de ikke oppgi noen grunn, og det får ingen konsekvenser for den behandling barnet får.

## Forskning

Blodprøver og personopplysninger fra Nyfødtscreeningen vil også kunne brukes til forskning. Dette krever egne godkjenninger i samsvar med vanlige regler for helsefaglig forskning (se [www.oslo-universitetssykehus.no/personvern](http://www.oslo-universitetssykehus.no/personvern)).

Det undersøkes for flg. sykdommer:

Fenylketonuri (PKU) også kalt Føllings sykdom, Medfødt hypotyreose (CH), Propionsyreemi (PA), Metylmalonsyreemi (MMA), Isovaleriansyreemi (IVA), Holokarboksylase syntasedefekt (HCS/MCD), Biotindasedefekt (BIOT), Beta-ketothiolasedefekt (BKT), Glutarsyreuri type 1 (GA1), Mellomkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (MCAD), Langkjedet 3-hydroksyacyl-CoA-dehydrogenasedefekt (LCHAD), Trifunksjonelt proteindefekt (TFP), Meget langkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (VLCAD), Karnitin-transporterdefekt (CTD), Karnitin-palmitoyltransferase I-defekt (CTP IA), Karnitin-palmitoyltransferase II-defekt (CTP II), Karnitin acylkarnitin-tranlokasedefekt (CACT), Glutarsyreuri type 2 (GA2), Maple Syrup Urine defect (MSUD), Homocystinuri/Hypermetioninemi (HCU/MET), Tyrosinemi type I (TYR I), Medfødt binyrebarkhyperplasi (CAH), Cystisk fibrose (CF)

## Mer informasjon

Nyfødtscreeningen kan gi råd og veiledning i tilknytning til de sykdommene det undersøkes for. På Nyfødtscreeningens internettside [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen) finnes beskrivelse av sykdommene og informasjon om hvordan de behandles. På [www.helsenorge.no](http://www.helsenorge.no) kan du også lese mer om sjeldne tilstander og ulike behandlingstilbud.

Nyfødtscreeningen tlf. 02770,  
e-post [nyfodtscreeningen@ous-hf.no](mailto:nyfodtscreeningen@ous-hf.no)

