

Utvidet tilbud om nyfødtscreening

Alle nyfødte skal ha tilbud om å bli undersøkt for 26 sjeldne sykdommer som det er viktig å starte behandling av så raskt som mulig. Tilbudet omfatter to endokrinologiske sykdommer, 21 metabolske sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) eller andre alvorlige T-celle defekter, cystisk fibrose og spinal muskelatrofi.

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 analyse-resultater 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.

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). Skulle det være registrert noe feil, omfatter rettighetene å få korrigeret 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.

Vi ber også om samtykke til at blodprøven og personopplysningene kan brukes i fremtidig 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).

Mer informasjon

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

For noen av sykdommene er det også etablert nasjonale kompetansetilbud som kan gi råd og veiledning. Se www.hesledirektoratet.no/funksjonshemninger for oversikt over tilbudene.

Nyfødtscreeningen tlf 02770,
e-post nyfodtscreeningen@ous-hf.no

* Uten navn og fødselsdato, men med prøvenummer.