

# Utvida tilbod om nyfødtscreening

Alle nyfødde skal ha tilbod om å bli undersøkt for 25 sjeldne sjukdommar som det er viktig å starte behandling av så raskt som mogleg. Tilbodet omfattar to endokrine sjukdommar, 21 metabolske sjukdommar, alvorleg kombinert immunsvikt (SCID) eller andre alvorlige T-celle defektar og cystisk fibrose.

Undersøkinga blir gjennomført ved at det blir tatt ei blodprøve frå barnets hæl 48-72 timar etter fødselen. Prøva blir sendt saman med opplysningar om mors namn, fødselsnummer, adresse og telefonnummer, fødestad, tidspunkt for fødsel, svangerskapets varigheit, barnets vekt og kjønn til Nyfødtscreeninga ved Oslo universitetssjukehus for analyse.

Undersøkinga føreset at foreldra har fått informasjon om og samtykker til undersøkinga. Foreldre som ikkje ønskjer at deira barn skal bli undersøkt, melder frå til personalet ved fødestaden om dette. Det må understrekast at det også finst andre medfødde tilstandar som ikkje blir påvist gjennom denne blodprøva.

## Kva kan prøva bety for barnet?

Sjølv om eit barn verkar heilt friskt ved fødselen, kan det i sjeldne tilfelle ha ein medfødd sjukdom, f.eks feil i stoffskiftet. Dess lengre tid det går utan behandling, dess større er risikoen for varige skader og dødsfall. Det er derfor særst viktig å få påvist en sjukdom så tidlig som mogleg, slik at nødvendig behandling kan starte.

Særst få born (ca eit av tusen) blir fødd med dei sjukdomane det undersøkes for – men for dei borna det gjeld er det veldig viktig at sjukdomen blir oppdaga tidleg.

## Kva skjer når analysen er utført?

Analyseresultata blir sendt til fødestaden. Når resultatet er normalt, blir det ikkje gitt tilbakemelding til foreldra. Ved mistanke om sjukdom, blir foreldra kontakta umiddelbart av lege slik at barnet kan bli vidare undersøkt. Viss nyfødtscreeninga mottar ei prøve av dårleg kvalitet, blir foreldra kontakta av fødestaden og bedt om å ta ny prøve frå barnet. Det trengjer ikkje bety at det er mistanke om sjukdom hos barnet.

Oppfølging av dei familiene der det blir påvist sjukdom skjer vanlegvis frå den lokale barneavdelinga og/eller frå Oslo universitetssjukehus. Ved analyseresultat som tyder på sjukdom, vil resultat av oppfølgjande testar normalt føreliggje innan 1-2 veker.



## Kor sikker er undersøkinga?

I sjeldne tilfeller, særleg hjå for tidlig fødde, kan det førekomme resultat som tyder på sjukdom uten at barnet er sjukt. Oppfølgjande undersøkingar vil raskt avklare dette.

## Oppbevaring og bruk av blodprøva

Etter at analysane er utført, blir resten av blodprøva lagra aidentifisert\* i Nyfødtscreeninga sin diagnostiske biobank. Lagring av prøven gjer det mogleg å gjenta undersøkinga viss det er tvil om diagnosen, eller å supplere med andre undersøkingar som ikkje var tilgjengelege då barnet blei fødd. Prøva kan også brukast til kvalitetssikring og utvikling av nye analysemetodar. Blodprøva blir destruert etter 6 år.

## Oppbevaring og bruk av personopplysningar

For å gjennomføre eit fagleg forsvarlig nyfødtscreeningprogram, vil det være behov for å bruke opplysningane frå screeningprogrammet, inkludert analyseresultat, legemiddelbruk eller andre forhold som kan påverke analyseresultata og evt. gjennomført behandling. Føremålet er å sikre ei fagleg forsvarleg gjennomføring av undersøkinga og å følgje med på kvaliteten av behandlinga som gis for sjukdomane det blir undersøkt for. Opplysningane blir lagra permanent.

Oslo universitetssjukehus er databehandlingsansvarleg for nyfødtscreeninga. Som registrert har den enkelte rett til innsyn i opplysningane og rett til å krevje dei sletta (sjå [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen)). Skulle det være registrert noko feil, omfattar rettane å få korriger opplysningane.

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

Undersøkinga føreset at foreldra har fått informasjon om og samtykker til undersøkinga. Foreldre som ikkje ønskjer at deira barn skal bli undersøkt, melder frå til personalet ved fødestaden om dette.

Foreldre som ønskjer at barnet skal screenes, men som ikkje ønskjer at prøva skal lagrast, melder frå til Nyfødtscreeninga om dette. Det finst eigne skjema for slike meldingar på fødestaden, eller på [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen)

Vi ber også om samtykke til at blodprøva og personopplysningane kan brukast i samanheng med kvalitetsoppfølging og utvikling av screeningprogrammet. Det er frivillig å delta i dette. Dersom foreldre ikkje vil samtykke, treng de ikkje nemne nokon grunn, og det får ingen konsekvensar for den behandlinga barnet får.

## Forsking

Blodprøver og personopplysningar frå Nyfødtscreeninga vil også kunne brukast til forskning. Dette krev eigne godkjenningar i samsvar med vanlege regler for helsefaglig forskning (sjå [www.oslo-universitetssykehus.no/personvern](http://www.oslo-universitetssykehus.no/personvern)).

## Meir informasjon

Nyfødtscreeninga kan gi råd og vegleiing for dei sjukdomane det blir undersøkt for. På Nyfødtscreeninga si internettside [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen) finnes skildringa av sjukdomane og informasjon om korleis dei blir behandla. På [www.helsenorge.no](http://www.helsenorge.no) kan du også lese meir om sjeldne tilstander og ulike behandlingstilbod.

For nokre av sjukdomane er det også etablert nasjonale kompetansetilbod som kan gi råd og vegleiing. Sjå [www.helsedirektoratet.no/funksjonshemninger](http://www.helsedirektoratet.no/funksjonshemninger) for oversikt over tilboda.

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

\* Uten navn og fødselsdato, men med prøvenummer