

# Til forældrene

STATENS  
SERUM  
INSTITUT



## Blodprøve fra nyfødte

# Alle nyfødte i Danmark får tilbudt at få taget en blodprøve i hælen, som kan vise, om barnet lider af visse alvorlige sygdomme.

## Information om hælblodprøve

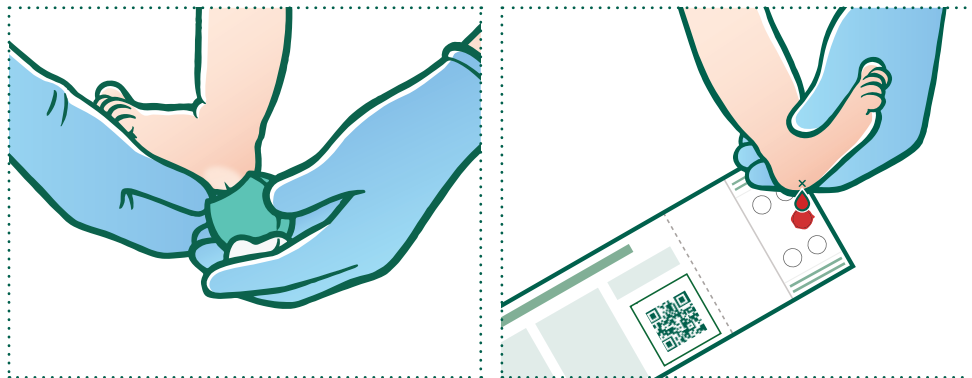
For at undersøge om jeres barn har en medfødt sygdom, der er vigtig at behandle hurtigst muligt, tages der 48-72 timer efter fødslen en blodprøve.

Blodprøven forudsætter, at I som forældre siger ja til, at den tages. Hvis I siger nej, bliver prøven ikke taget.

Denne folder giver en kort beskrivelse af formålene med hælblodprøven. En mere omfattende beskrivelse findes på Statens Serum Instituts hjemmeside [ssi.dk/blodproevefranyfoedte](http://ssi.dk/blodproevefranyfoedte).

### Hvordan foregår det?

Blodprøven er nogle få dråber blod opsamlet på trækpapir, som tages ved et ”prik” i huden på ydersiden af barnets ene hæl. Dette medfører sjældent større ubehag for barnet.



### Hvilken betydning har prøven for dit barn?

Selvom et barn virker helt rask ved fødslen, kan det i sjældne tilfælde have en medfødt sygdom. Sygdommen kan vise sig snigende eller pludseligt. Jo længere tid der går uden behandling, jo større er risikoen for barnets liv, eller for at der kommer varige psykiske eller fysiske skader. Derfor er det af stor betydning for barnet at påvise sygdommen og starte behandlingen hurtigst muligt.

## Hvilke sygdomme drejer det sig konkret om?

På [ssi.dk/blodproevefranyfoedte](https://ssi.dk/blodproevefranyfoedte) kan I finde en mere omfattende fortegnelse over de sjældne medfødte sygdomme der aktuelt undersøges for. Her kan I også læse nærmere om de enkelte sygdomme. Ca. 1 ud af 1.000 børn fødes med en af disse sygdomme. Enkelte eksempler på sygdommene findes sidst i denne information. Lider barnet af en af disse sygdomme, får I straks besked og barnet indkaldes til yderligere undersøgelse og behandling. Fra den 1. januar 2023 screener vi for 19 sygdomme.

## Hvor sikker er undersøgelsen?

Da det er en såkaldt screeningsundersøgelse, vil der i sjældne tilfælde, især hos for tidligt fødte, kunne forekomme resultater, der tyder på sygdom uden at dette reelt er tilfældet. Nærmere undersøgelse, der straks vil blive foretaget, afslører hurtigt dette. På samme måde kan screeningen ikke udelukke alle medfødte sygdomme. Der screenes endvidere kun for sygdomme, hvor tidlig påvisning giver bedre behandlingsmuligheder til gavn for barnet.

## Opbevaring af blodprøven

Efter undersøgelserne er foretaget, opbevares prøven nedfrosset i Dansk Neonatal Screeningsbiobank på Statens Serum Institut i aflåste og sikrede faciliteter. Se mere på [ssi.dk/blodproevefranyfoedte](https://ssi.dk/blodproevefranyfoedte).

### Opbevaringen af prøven har følgende formål:

- 1. prioritet:** Til anvendelse for barn og familie. Det kan for eksempel dreje sig om at supplere med andre analyser som ikke var tilgængelige på fødselstidspunktet, og om at foretage sikker identifikation af en person, som senere i sit liv blev offer for en ulykke, naturkatastrofe o.l.
- 2. prioritet:** Til anvendelse ved den løbende kvalitetsssikring af screeningen af nyfødte og ved udvikling af nye analyse- og screeningsmetoder.
- 3. prioritet:** Til anvendelse i sundhedsforskningen. Forskningsmæssig anvendelse forudsætter altid godkendelse af en videnskabsetisk komité. Projekter med menneskeligt biologisk materiale skal desuden gennemføres i overensstemmelse med reglerne i persondataforordningen og efter de krav, der er fastsat af Datatilsynet ([datatilsynet.dk](https://datatilsynet.dk)). Desuden skal biobankens styrekomité godkende anvendelsen til dette formål.

I bestemmer over prøven på jeres barns vegne indtil det er myndigt. Såfremt I ikke ønsker at prøven skal kunne anvendes i sundhedsforskningen til godkendte formål, kan I meddele dette til Sundhedsstyrelsens Vævsanvendelsesregister. Nærmere oplysninger herom findes på [sundhedsdatastyrelsen.dk](https://sundhedsdatastyrelsen.dk).

Såfremt I slet ikke ønsker, at prøven skal opbevares, skal I meddele dette elektronisk via [borger.dk](https://borger.dk), hvor I skal bruge jeres digitale signatur (MitID) og vælge Statens Serum Institut som modtager. Prøven vil da blive destrueret.

## Eksempler på medfødte sygdomme

### Immundefekter

Spinal muskelatrofi (SMA) er en arvelig sygdom, der medfører degeneration af motorneuronerne i ryggen, hvilket forårsager lammelser i hele kroppen, inklusiv stop af vejrtrækningen. Med screening af nyfødte for SMA muliggøres tidlig diagnostik, således at børnene kan identificeres inden de udvikler symptomer og irreversibel skade indtræder. Uden tidlig behandling med medicin vil børn med SMA blive muskelsvækkede, eventuelt lammede og dø. Tidlig diagnostik og behandling kort efter fødsel inden barnet bliver sygt, giver de bedste behandlingsresultater. Alvorlige medfødte SMA-lammelser finder sted hos ca. 1 ud af 10.000 nyfødte.

### Cystisk fibrose

Cystisk fibrose (CF) er en arvelig sygdom domineret af dannelse af sejt og tyktflydende slim. Dette forårsager lunge-/luftvejssymptomer med gentagne infektioner samt problemer med fordøjelsen. Tidlig iværksat behandling, der bl.a. består i forebyggelse og intensiv behandling af luftvejsinfektioner og fordøjelsesproblemer, forebygger alvorlige komplikationer og forbedrer CF-patienternes trivsel og livsudsigt. CF ses hos ca. 1 ud af 4.800 nyfødte.

### Stofskiftesygdomme

Dette er en stor gruppe af medfødte sygdomme, som skyldes, at barnet ikke kan omdanne visse stoffer eller har nedsat stofskifte. Sygdommene er svære at opdage, hvis man ikke undersøger for dem, og kan bl.a. føre til organskader, svært hæmmet psykisk udvikling og spædbarnsdød. Almindeligvis består behandlingen af en særlig kost, hvor man begrænser tilførslen af det næringsstof, som barnet ikke kan tåle. Desuden kan der gives medicin. Stofskiftesygdommene forekommer samlet hos ca. 1 ud af 3.000 nyfødte.

Information til forældrene:



[ssi.dk/blodproevefranyfoedte](https://ssi.dk/blodproevefranyfoedte)

