

# Til forældrene

STATENS  
SERUM  
INSTITUT



Information om screening af nyfødte for  
medfødte sygdomme (hælblodprøve)

## Information om hælblodprøve

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

For at undersøge om dit barn har en medfødt sygdom, der er vigtig at behandle hurtigst muligt, bliver du tilbudt, at der 48-72 timer efter fødslen bliver taget en blodprøve fra dit barn.

Blodprøven forudsætter, at du som forælder takker ja til tilbuddet. Hvis du takker nej, vil prøven ikke blive taget. Denne folder beskriver, hvorfor hælblodprøven bliver tilbudt.

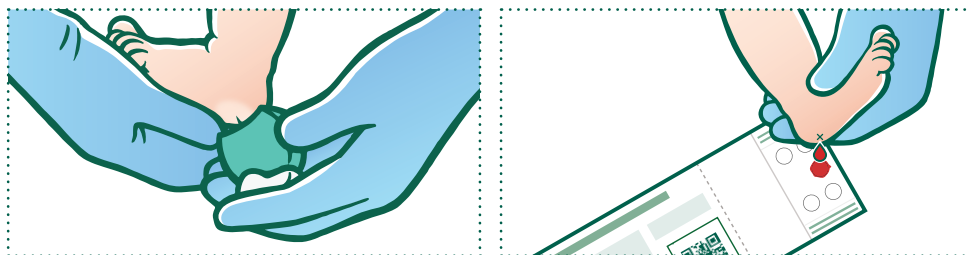
Du kan finde yderligere information om hælblodprøven på Statens Serum Instituts (SSI) hjemmeside [www.ssi.dk/blodproevefranyfoedte](http://www.ssi.dk/blodproevefranyfoedte).

Hvis du takker ja til tilbuddet om screening for medfødte sygdomme, vil SSI behandle personoplysninger om dit barn, samt om barnets mor. Du kan læse, hvordan SSI behandler personoplysninger i forbindelse med screeningen. Scan QR-koden eller følg linket: [www.ssi.dk/persondataorientering-pku](http://www.ssi.dk/persondataorientering-pku).



### Hvordan foregår det?

Blodprøven er nogle få dråber blod opsamlet på trækpapir, som bliver taget 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 barnet i sjældne tilfælde have en medfødt sygdom. Sygdommen kan vise sig gradvist 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. Det er derfor af stor betydning for barnet at påvise sygdommen og starte behandlingen hurtigst muligt.

### Hvilke sygdomme drejer det sig konkret om?

På [www.ssi.dk/blodproevefranyfoedte](http://www.ssi.dk/blodproevefranyfoedte) kan du finde en mere omfattende fortegnelse over de sjældne medfødte sygdomme, der aktuelt bliver undersøgt for. Her kan du også læse nærmere om de enkelte sygdomme. Ca. 1 ud af 1.000 børn bliver født med en af disse sygdomme. Enkelte eksempler på sygdommene kan du finde sidst i denne information. Lider dit barn af en af disse sygdomme, får du straks besked, og dit barn bliver indkaldt til yderligere undersøgelse og behandling.

## Hvor sikker er undersøgelsen?

Da det er en såkaldt screeningsundersøgelse, vil der i sjældne tilfælde, især hos for tidligt fødte børn, 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 kun for sygdomme, hvor tidlig påvisning giver bedre behandlingsmuligheder til gavn for barnet.

## Opbevaring af blodprøven

Efter undersøgelserne er foretaget, bliver prøven opbevaret nedfrosset i Danmarks Neonatale Screeningsbiobank på SSI i aflåste og sikrede faciliteter.

### Opbevaring 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, i forbindelse med en ulykke, naturkatastrofe eller lignende.

**2. prioritet:** Til anvendelse ved den løbende kvalitetssikring af screeningen af nyfødte og ved udvikling af nye analyse- og screeningsmetoder.

**3. prioritet:** Til anvendelse i sundhedsvidenskabelig forskning. Forskningsmæssig anvendelse forudsætter altid godkendelse fra en videnskabsetisk komité. Projekter med menneskeligt biologisk materiale skal desuden gennemføres i overensstemmelse med reglerne i databeskyttelsesforordningen<sup>1</sup> og efter de krav, der er fastsat af Datatilsynet ([www.datatilsynet.dk](http://www.datatilsynet.dk)). Desuden skal biobankens styrekomité godkende anvendelsen til dette formål.

Du kan bestemme, om de blod- og vævsprøver og de genetiske oplysninger, dit barn får taget i forbindelse med behandling i sundhedsvæsenet, må bruges til forskning eller ej, ved at tilmelde dit barn Vævsanvendelsesregisteret. Du kan læse mere om, hvordan du tilmelder dit barn Vævsanvendelsesregisteret på [www.sundhedsdatastyrelsen.dk](http://www.sundhedsdatastyrelsen.dk).

Der er mulighed for at få prøven destrueret. Hvis du ikke ønsker, at prøven skal opbevares, skal du meddele dette elektronisk til SSI via [www.borger.dk](http://www.borger.dk), hvor du skal bruge din digitale signatur (MitID) og vælge Statens Serum Institut som modtager. Prøven vil da blive destrueret. Det kræver samtykke fra begge forældremyndighedsindehavere ved fælles forældremyndighed, hvis prøven skal destrueres. Er der fælles forældremyndighed over dit barn, skal du være opmærksom på, at barnets anden forældremyndighedsindehaver også skal anmode herom.

.....  
<sup>1</sup> Europa-Parlamentets og Rådets forordning (EU) 2016/679 af 27. april 2016 om beskyttelse af fysiske personer i forbindelse med behandling af personoplysninger og om fri udveksling af sådanne oplysninger og om ophævelse af direktiv 95/46/EF.

## Eksempler på medfødte sygdomme

### Spinal muskelatrofi

Spinal muskelatrofi (SMA) er en arvelig sygdom, der medfører degeneration af motor-neuronerne i ryggen, hvilket forårsager lammelser i hele kroppen, inklusiv stop af vejr-trækningen. Med screeningen af nyfødte for SMA bliver tidlig diagnostik mulig, så børnene kan blive identificeret uden 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 fødslen inden barnet bliver sygt, giver de bedste behandlingsresultater. Alvorlige medfødte sygdomme med 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 tykt-flydende slim. Dette forårsager lunge-/luftvejsymptomer med gentagne infektioner og 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 livsudsigter. CF ses hos ca. 1 ud af 4.800 nyfødte.

### Stofskiftesygdomme

Stofskiftesygdomme 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. Man kan desuden behandle medicinsk. Stofskiftesygdommene forekommer samlet hos ca. 1 ud af 3.000 nyfødte.

### Har du spørgsmål?

Hvis du har spørgsmål til screeningen for medfødte sygdomme, er du altid velkommen til at kontakte SSI på [serum@ssi.dk](mailto:serum@ssi.dk) eller på telefon 3268 8420. Du er også velkommen til at kontakte via fysisk post til Statens Serum Institut, Artillerivej 5, 2300 København S.

Har du spørgsmål til SSI's behandling af personoplysninger i forbindelse med screeningen af dit barn, er du altid velkommen til at kontakte SSI's afdeling for Databeskyttelse og Informationssikkerhed på [ssidatabeskyttelse@ssi.dk](mailto:ssidatabeskyttelse@ssi.dk). Hvis du har spørgsmål til dit barns rettigheder, anbefaler SSI, at du kontakter SSI via Digital Post.

