

TIL FORÆLDRENE

STATENS
SERUM
INSTITUT



Statens Serum Institut
Artillerivej 5
2300 København S
Danmark

T 3268 3268
F 3268 3868
@ serum@ssi.dk
w ssi.dk

ALLE NYFØDTE I DANMARK FÅR TILBUDT AT FÅ TAGET EN BLODPRØVE I HÆLEN, SOM KAN VISE, OM BARNET LIDER AF VISSE ALVORLIGE SYGDOMME

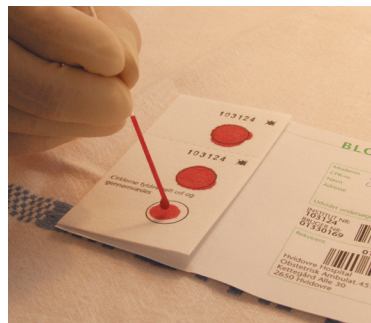
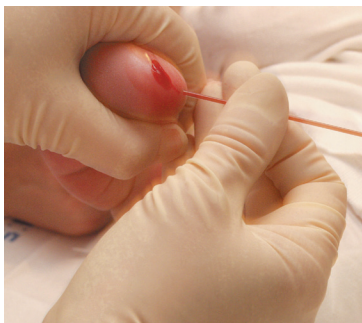
INFORMATION OM HÆLBLODPRØVE

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.

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 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. Det kan f.eks. dreje sig om en fejl i stofskiftet. Så længe barnet er i livmoderen, er det beskyttet af sin mors stofskifte. Derfor viser den slags sygdomme sig først efter fødslen. Det kan ske snigende – f.eks. fordi der ophobes skadelige stofskifteprodukter i blodet. Eller det kan ske pludseligt – f.eks. i form af stofskiftekriser, der kan true barnets liv. 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 Statens Serum Instituts hjemmeside www.ssi.dk/nyfoedte kan I finde en fortegnelse over de sjældne medfødte sygdomme der aktuelt undersøges for. Her kan I også læse nærmere om de enkelte sygdomme. Enkelte eksempler på sygdommene findes også sidst i denne information. Lider barnet af en af de omtalte sygdomme, får I straks besked og barnet indkaldes til yderligere undersøgelse og behandling. Dette foregår på den lokale børneafdeling ofte i samarbejde med de klinisk genetiske afdelinger på Rigshospitalet og Skejby Sygehus. Børn med PKU behandles på Center for PKU, Kennedy Centret.

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 slags sygdomme. For det første er det ikke teknisk muligt at screene for alle medfødte sygdomme, og for det andet screenes der kun for sygdomme, hvor tidlig påvisning giver bedre behandlingsmuligheder til gavn for barnet.

ØVRIGE OPLYSNINGER

Hvad sker der med blodprøven efter undersøgelserne er foretaget?

Prøven opbevares nedfrosset i den Neonatale Screenings Biobank på Statens Serum Institut i aflåste og sikrede faciliteter. Opbevaringen af prøven har følgende formål: 1 prioritet. Til anvendelse for barn og familie. Det kan dreje sig om at gentage undersøgelsen, hvis der senere opstår tvivl om diagnosen, eller om at supplere med andre analyser som ikke var tilgængelige på fødselstidspunktet. Prøven har også i sjældne tilfælde vist sig at have betydning for sikker identifikation af en person, som senere i sit liv blev offer for en ulykke, naturkatastrofe, kriminalitet o. lign. Det tilstræbes, at der altid er tilstrækkeligt prøvemateriale til de ovennævnte formål.

2 prioritet. Til anvendelse ved den løbende kvalitetssikring af screeningen af nyfødte og ved udvikling af nye analysemetoder.

3 prioritet. Overskydende prøvemateriale i biobanken fungerer også som en national forskningsressource af stor betydning for sundhedsforskningen. Forskningsmæssig anvendelse forudsætter dog altid godkendelse af en Videnskabsetisk komité. Projekter med menneskeligt biologisk materiale skal desuden gennemføres i overensstemmelse med reglerne i persondataloven og efter de krav, der er fastsat af Datatilsynet (www.Datatilsynet.dk). Desuden skal biobankens styrekomité godkende anvendelsen.

Den enkelte blodprøve er på Statens Serum Institut forsynet med et kodenummer. Uvedkommende kan derfor ikke identificere hvem prøven stammer fra. Oplysninger om barnets navn, fødselsdato, fødselsvægt og svangerskabets varighed, samt moderens navn og cpr-nummer, opbevares adskilt fra selve prøven.

I bestemmer over prøven på jeres barns vegne

Såfremt I ikke ønsker at prøven skal kunne anvendes i sundhedsforskningen til videnskabetisk godkendte formål, kan I meddele dette til Sundhedsstyrelsens vævsanvendelsesregister. Nærmere oplysninger herom findes på www.sundhedsstyrelsen.dk/vaev, hvor I også kan finde pjecen "Dit væv – dit valg".

Såfremt I slet ikke ønsker, at prøven skal opbevares, skal I meddele dette skriftligt med begge forældres underskrift til Afsnit for Neonatal Screening, KBIG, Statens Serum Institut, Artillerivej 5, 2300 København S. Prøven vil da blive destrueret.

Se endvidere Statens Serum Instituts hjemmeside www.ssi.dk/hyfoedte for nærmere beskrivelse af anvendelsen af Den Neonatale Screenings Biobank.

EKSEMPLER PÅ MEDFØDTE SYGDOMME

Hormon sygdomme

Medfødt nedsat stofskifte (hypothyreose) skyldes utilstrækkelig dannelse af et hormon, der regulerer barnets stofskifte. Ubehandlet medfører sygdommen dværgvækst og hjerne-skade. Opdages sygdommen tidligt, kan barnet udvikle sig normalt med hormonbehandling i pilleform. Medfødt nedsat stofskifte ses hos ca. 1 ud af 3.400 nyfødte.

Stofskiftesygdomme

Dette er en stor gruppe af medfødte sygdomme, som skyldes, at barnet ikke kan omdanne visse stoffer. 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 vitaminstilkud og medicin. Et eksempel er Phenylketonuri (PKU), hvor aminosyren phenylalanin ikke kan omsættes. Et andet eksempel er MCAD, hvor barnet ikke er i stand til at forbrænde fedt, hvilket i forbindelse med utilstrækkelig fødeindtagelse kan give akut lavt blodsukker, der kan medføre kramper og død. Det er derfor vigtigt at vide besked om sygdommen så sådanne tilfælde let kan forebygges ved simpel indgift af sukker. Stofskiftesygdommene forekommer samlet hos 1 ud af 3.000 nyfødte.

Tyder undersøgelsen på at barnet har en af sygdommene, får I straks besked og barnet indkaldes til yderligere undersøgelse og behandling på nærmeste børneafdeling.

Informationen er udarbejdet i samråd med Sundhedsstyrelsen.