

## Retningslinjer for varsling av fødested, barneklinnk og foreldre om avvikende analyseresultat i forbindelse med nyfødtscreening

Medisinsk ansvarlig lege (Nyfødtscreeningen), T: 23077827 evt 23070000, calling 26923. Etter kl 16: Vakhavende barnelege OUS RH: Tlf 2307 0000, calling 26870

### Strakstiltak

Barnelege tilknyttet Nyfødtscreeningen ringer lokal barneavdeling når avvikende analyseresultat foreligger og avtaler strategi for videre tiltak. Man blir enige om hvem som tar ansvaret videre. Aktuelle utrednings- og behandlingsprotokoller for alle screeningsykdommene finnes på Nyfødtscreeningens websider.

Barnelege fra Nyfødtscreeningen ringer og informerer foreldrene. Vakhavende barnelege på den avdelingen som har ansvaret for videre oppfølging koordinerer deretter innleggelse av den nyfødte i henhold til behandlingsprotokoll og i forhold til hastegrad. For de fleste pasientene vil det være aktuelt med innleggelse samme dag evt. neste morgen (se under).

Lege ved nyfødtscreeningen varsler avdeling for medisinsk biokjemi (MBK OUS Rikshospitalet) om positivt resultat og behov for videre utredning.

### Tiltak på sikt

Når barnets tilstand er stabilisert og utredning er gjennomført vil OUS og lokal barneavdeling avtale ansvar for videre oppfølging og lokalisering for evt senere akutte innleggelser. Langsiktig behandling etter etablert diagnose bør skje ved eller i samarbeid med regionsbarneavdelinger eller OUS. Hvis OUS blir involvert i videre oppfølging, kan dette skje som et samarbeid med lokal eller regional avdeling med i utgangspunktet annenhver kontroll lokalt og på OUS  
Barnemedisinsk avdeling Rikshospitalet

### Rapportering tilbake til Nyfødtscreeningen

Nyfødtscreeningen er forpliktet til å føre diagnose- og oppfølgingsregister og er da helt avhengig av skriftlig tilbakemelding med resultat av etiologisk utredning og opplysninger om iverksatt behandling. Skjema til dette formål kan lastes fra Nyfødtscreeningen nettside. Dette er spesielt viktig hvis lokal eller regional avdeling ivaretar all oppfølging etter positivt screeningresultat.

# Retningslinjer for varsling av fødested, barneklinnikk og foreldre om avvikende analyseresultat i forbindelse med nyfødtscreening.

## Hensikt

Retningslinjene skal sikre at avvikende analyseresultat, avhengig av alvorlighetsgrad, formidles til fødested, lokal barneavdeling, regional barneklinnikk og foreldre, slik at barn som trenger utredning, behandling og oppfølging blir tatt hånd om på best mulig måte.

## Definisjoner

- Screeningprøve: blodprøve på filterpapirkort fra nyfødte eller innflyttere fra andre land.
- Ny screeningprøve: Screeningprøve som er tatt på ny fra barnet, fordi 1. screeningprøve var av en slik kvalitet at en fullverdig screeninganalyse ikke lot seg gjennomføre.
- Kontrollprøve: prøve til kontroll av et avvikende screeninganalyseresultat. Kontrollprøver kan være på filterpapir, serum eller plasma. Bare filterpapirprøver analyseres ved Nyfødtscreeningen. Kontrollprøver er knyttet til oppfølgingen av barn med forhøyet nivå av fenylalanin frem til diagnose eller normalisering.
- Prøve til "gjentatt screening": Prøve som tas fra alle barn som innkalles til utredning av en tilstand de har testet positivt på ved screening. Prøven tas på filterpapir, rekvisisjonen merkes "gjentatt screening" og sendes på vanlig måte til Nyfødtscreeningen.

## Utredning og behandling

### Hastegrad (se Figur 1 sist i dokumentet for hver av de 23 sykdommene)

Vi deler inn hastegrad i tre kategorier:

- Umiddelbar innleggelse på lokal barneavdeling, regional barneklinnikk eller KVB, OUS, Rikshospitalet
- Innleggelse innen 24 timer på lokal barneavdeling, regional barneklinnikk eller KVB, OUS, Rikshospitalet
- Innleggelse i løpet av en uke på lokal barneavdeling eller regional barneklinnikk

### Hvor henviser:

- Til Kvinne- og barneklubben, OUS, Rikshospitalet: (1) Alle barn og voksne med mistanke om nyoppdaget fenylketonuri (PKU) henvises til utredning. (2) Øvrige pasienter kan henvises til utredning etter avtale hvis det er ønsket av lokal avdeling.
- Til lokal barneavdeling eller regional Barneklubb: Alle pasienter unntatt PKU til innleggelse hvis ikke innleggelse på OUS er avtalt. Ved innleggelse ved lokal barneavdeling, bør utredning skje i tett samarbeid med regional barneavdeling eller OUS, og pasienten bør følges i forhold til behov for overføring til en av disse.

### Cystisk fibrose

Ved positiv screening på cystisk fibrose, vil Nyfødtscreeningen ta kontakt med Norsk senter for cystisk fibrose (nasjonalt kompetanse senter ved OUS, Ullevål). Senteret vil kontakte lokal barneavdeling og foreldre og informere om resultatet og avtale videre oppfølging. Som for øvrige tilstander, tilbys OUS at den initiale utredning og oppstart av behandling kan skje ved OUS. Kfr senterets nettsider for mer informasjon.

[NSCF Norsk senter for cystisk fibrose - Oslo universitetssykehus](#)

### Referanser og lenker:

- (1) Anbefalinger vedrørende utvidet nyfødtscreening og screening av gravide for alloimmun trombocytopeni hos fosteret/nyfødte. Rapport fra arbeidsgruppe nedsatt av Helsedirektoratet mai 2008. IS-1689

### Kommentar til nedenstående tabell 1.

Hastegrad for sykehus innleggelse kan i enkelttilfeller avvike fra det i tabellen anfører. For eksempel kan screening resultatet antyde en annen alvorlighetsgrad og dermed åpne for at det anvendes annen hastegrad. Eksempelvis vil en "mulig" hypotyreose åpne for muligheten for utredning og oppfølging i løpet av de nærmeste dager sammenlignet med "sannsynlig" hypotyreose, som i de fleste tilfelle vil medføre innleggelse i løpet av 24 timer og oppstart av behandling.

Det er videre ikke alltid nødvendig med døgninnleggelse. Hos nyfødte uten symptomer, kan dette noen ganger gjøres poliklinisk / som dagbehandling. Dette avgjøres ut fra mistenkt sykdom, grad av avvik, initiale prøvesvar, pasientens kliniske tilstand, avstand til behandlende sykehus, etc

Tabell 1

Diagnose	Hastegrad sykehusinnleggelse
<b>Organiske acidurier</b>	
Propionsyreemi	<b>Umiddelbart</b>
Metylmalonsyreemi	<b>Umiddelbart</b>
Isovaleriansyreemi	<b>Umiddelbart</b>
Holocarboksylase syntasedefekt	<b>Innen 24 timer</b>
Beta-ketothiolasedefekt	<b>Innen 24 timer</b>
Glutarsyreuri type 1	<b>Innen 24 timer</b>
Biotinidase defekt	<b>Innen en uke</b>
<b>Fettsyreoksidasjonsdefekter</b>	
Karnitin transporterdefekt	<b>Innen 24 timer</b>
Mellom kjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (MCADD)	<b>Umiddelbart</b>
Langkjedet 3-hydroksyacyl-CoA-dehydrogenasedefekt Trifunksjonelt proteinddefekt /(LCHAD/TFP)	<b>Umiddelbart</b>
Meget langkjedet acyl-CoA dehydrogenasedefekt ( VLCHAD)	<b>Umiddelbart</b>
Carnitin-palmitoyltransferase I defekt	<b>Umiddelbart</b>
Carnitin-palmitoyltransferase II defekt	<b>Umiddelbart</b>
Carnitin acylkarnitin translokasedefekt	<b>Umiddelbart</b>
Multipel acyl-CoA dehydrogeneringsdefekt (GA-II)	<b>Umiddelbart</b>
<b>Defekter i omsetning av aminosyrer</b>	
Maple syrup urine disease ( MSUD)	<b>Umiddelbart</b>
Fenylketonuri	<b>Innen 24 timer</b>
Homocysteinuri/ hypermetioninemi	<b>Innen en uke</b>
Tyrosinemi	<b>Innen en uke</b>
<b>Endokrine tilstander</b>	
Medfødt hypothyreose	<b>Innen 24 timer</b>
Medfødt binyrebarkhyperplasi	<b>Umiddelbart</b>
<b>Andre tilstander</b>	
<b>Cystisk fibrose</b>	<b>Innen en uke</b>