

Information til forældre om screening af nyfødte for cystisk fibrose

Dit/jeres barn vil tre dage efter fødslen få foretaget en blodprøve i hælen. Blodprøven bliver analyseret for 17 sjældne medfødte sygdomme, hvor cystisk fibrose (CF) er én af sygdommene, barnet bliver undersøgt for. Hælblodprøven er et tilbud og det er jer, der bestemmer om jeres barn skal deltage i screeningen.

Hvad er cystisk fibrose?

Cystisk fibrose rammer én ud af 4.800 nyfødte, og i Danmark fødes cirka 13 børn med sygdommen om året. Cystisk fibrose er en alvorlig, arvelig sygdom, som skyldes en genfejl. Børn født med cystisk fibrose danner sejt, tyktflydende slim i kroppens kirtler. I lungerne er det seje slim grobund for bakterier, så barnet får hyppige lungebetændelser, som igen kan betyde, at barnet får varige lungeskader. I fordøjelsessystemet hæmmer det seje slim optagelsen af proteiner og fedtstoffer, så barnet mistrives og ikke vokser, som det skal.

Hvorfor bliver nyfødte undersøgt for cystisk fibrose?

Det er vigtigt, at sygdommen opdages så tidligt som muligt. Når cystisk fibrose bliver opdaget ved fødslen, bliver barnet lige fra starten fulgt og behandlet af læger med særlig ekspertise inden for behandling af sygdommen. Den målrettede behandling kan forebygge nogle af de alvorlige komplikationer til sygdommen og forbedre barnets ernæring og vækst.

Screeningen øger muligheden for, at de børn, der hvert år bliver født med cystisk fibrose, kan få et bedre og sundere liv.

Hvordan får du/I svar på screeningen?

For at et barn får cystisk fibrose, skal det have fået sygdomsgenet fra begge forældre. Hvis barnet kun har fået ét gen med cystisk fibrose fra én af forældrene, er barnet anlægssbærer, men får ikke selv sygdommen, og skal derfor ikke behandles. Ca. 3 % af befolkningen, det vil sige omkring 150.000 mennesker, er anlægssbærer i Danmark.

Når barnet har fået taget blodprøven i hælen, bliver prøven undersøgt for, om barnet har nul, et eller to gener for cystisk fibrose.

- Hvis barnet ikke har et sygdomsgen og altså ikke har cystisk fibrose, får fødestedet besked om resultatet.
- Hvis prøven viser, at barnet har et sygdomsgen, er barnet rask anlægssbærer. Forældrene får besked om dette per brev. Forældrene kan, hvis de ønsker det, blive henvist til genetisk rådgivning af deres praktiserende læge.
- Hvis prøven viser, at barnet har to sygdomsgener, har barnet med stor sandsynlighed cystisk fibrose. Forældrene bliver indkaldt til nærmere undersøgelse af barnet på det Cystisk



SUNDHEDSSTYRELSEN

fibrosecenter, hvor de hører til (Rigshospitalet eller Aarhus Universitetshospital). Det er vigtigt at understrege, at hælblodprøven giver et screeningsresultat, og at diagnosen først kan stilles endeligt efter flere undersøgelser på CF-centret.

Du/I vil få direkte besked, hvis jeres barns blodprøve er positiv for cystisk fibrose.

Screeningen fanger dog ikke alle med sygdommen: Ca. ét barn hver andet år vil have sygdommen, men ikke blive diagnosticeret ved screeningen. Selvom barnet er screenet ved fødslen, er det derfor vigtigt fortsat at undersøge for cystisk fibrose, hvis barnet får symptomer, som måske kunne skyldes sygdommen. Symptomerne kan være, at barnet har lungebetændelse hyppigt, ikke vokser, som det skal, og har fedtede tynde afføringer.

Får mere information om blodprøven i hælen og de andre sygdomme, der bliver undersøgt for på ssi.dk/nyfoedte og sst.dk.