

# Genetisk masseundersøkelse av nyfødte

Helse- og omsorgsdepartementet har foreslått å utvide listen over genetiske sykdommer som alle nyfødte skal undersøkes (screenes) for fra 2 til 23 sykdommer. Egner alle disse sykdommene seg for screening? Og hva skjer med blodprøvene etter at de er analysert?

Grethe S. Foss



Ved å teste barn for en del alvorlige sykdommer rett etter fødselen kan behandlingen starte med én gang, slik at de unngår å bli alvorlig syke. Foto: Scandinavian Stockphoto.

**NYFØDTE UNDERSØKES** i dag for Føllings sykdom (fenyktonuri, PKU) og lavt stoffskifte (hypotyreose). Med tidlig behandling vil barna som har disse sykdommene, unngå å bli alvorlig syke. Flere sjeldne, alvorlige genetiske sykdommer kan også undersøkes kort tid etter fødselen og behandles med god effekt. Siden alle nyfødte skal testes, angår nyfødtscreening alle norske familier.

Helse- og omsorgsdepartementet har foreslått å utvide dagens nyfødtscreening med 21 nye sykdommer. For å kunne gjennomføre dette i praksis, har departementet i forslaget til endring i forskrift om genetisk masseundersøkelse foreslått at det gis unntak fra skriftlig samtykke, genetisk veiledning og godkjenning av virksomhet. Bioteknologinemnda ga sitt innspill til høringen om utvidet nyfødtscreening i april i år. Helse- og omsorgsdepartementet hadde planlagt å utvide screeningen fra 1. juli i år, men utvidelsen er utsatt.

## Uenighet om sykdommene

Det er uenighet i fagmiljøene om hvorvidt alle de 21 nye sykdommene egner seg for screening av nyfødte. Det vil si om det er god nok kunnskap til å vite om barna egentlig ville blitt syke, eller om de ville vært friske også uten behandling. Bioteknologinemnda er prinsipielt positiv til å utvide nyfødtscreeningen, men mener at rapporten med forslag til utvidelse med 21 syk-

dommer burde vært på høring i fagmiljøene, og at man bør starte med de sykdommene det er enighet om.

## Metoder for undersøkelsen

Utvalget som utredet utvidet nyfødtscreening, frarådet å benytte gentester i screeningen, og anbefalte i stedet å måle mengden av utvalgte proteiner og stoffskifteprodukter i blodprøven. Andre metoder kan om kort tid bli aktuelle, som kartlegging av hele arvestoffet til de nyfødte. Bioteknologinemnda mener metoden som skal benyttes, ikke bør avdekke andre sykdomsdisposisjoner enn de sykdommene det skal testes for.

## Hva skjer med blodprøven etterpå?

Et annet spørsmål som Bioteknologinemnda og andre har tatt opp, er hva som skal skje med blodprøvene etter at de har vært brukt til å analysere for de gitte sykdommene. Skal de benyttes videre til forskning, og skal man i så fall spørre foreldrene om lov til det?

Fra 2004 begynte man å lagre blodprøvene til de nyfødte, så flere hundre tusen blodprøver fra nyfødte er nå samlet i en biobank. Forskere kan søke om tillatelse fra en regional etisk komité (REK) til å benytte informasjon og biologisk materiale til forskningsprosjekter uten at man må kontakte foreldrene på nytt. Spørsmålet er om dette er i tråd med intensjonen og

forutsetningen for undersøkelsen.

Fordi nyfødtscreeningen skal være til barnets beste, mener Bioteknologinemnda at det bør legges til rette for at foreldrene skal kunne velge om blodprøven skal lagres eller destrueres når den er ferdig analysert. Destrueres prøven, vil den ikke kunne gi konsekvenser for barna senere i livet. Hvis foreldrene kan velge, vil flest mulig føle seg trygge nok til å la barnet bli undersøkt.

## Retningslinjer

Utvalget som utredet utvidet nyfødtscreening, ba Helsedirektoratet og Helse- og omsorgsdepartementet om å avklare om det skal utarbeides egne retningslinjer for forskning på nyfødtscreeningens biobank. Dette ble ikke fulgt opp hverken av direktoratet eller departementet.

Bioteknologinemnda advarer mot å betrakte nyfødtscreeningen som årlige kull av nyfødte som skal følges for å se hvilke sykdommer de utvikler. Dette vil ha karakter av å være et forskningsprosjekt som er i strid med den «kontrakten» foreldrene inngår med helsetjenesten når de kommer med den nyfødte for screening. Nemnda mener det ikke bør forskes på identifiserbart biologisk materiale eller genetiske opplysninger fra de nyfødte uten et spesifikt samtykke. ♦

Les Bioteknologinemndas uttalelse på [www.bion.no](http://www.bion.no).