

PKU-prov

PKU-prov tas på alla nyfödda i Sverige sedan mitten av 60-talet. Syftet är att hitta barn med någon av ett antal ovanliga men allvarliga medfödda sjukdomar som går att behandla och där en tidig diagnos är viktig för prognosen.

Om något analysvärde inte är normalt kommer en barnläkare att ringa och kalla ert barn för kontroll. Risken att ert barn skulle ha någon av de här sjukdomarna är mycket liten. Av de cirka 100 000 barn som föds varje år i Sverige är det cirka 60-70 som har någon av sjukdomarna som ingår i testet.

Från början testade man bara för sjukdomen fenylketonuri (PKU) men antalet sjukdomar i testet har utökats flera gånger tack vare allt bättre metoder. En aktuell lista över de sjukdomar som för närvarande testas för finns under rubriken ”PKU-provet” på Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomars webbplats www.karolinska.se/CMMS. Där kan ni även hitta ytterligare information om PKU-provet.

Provet ska tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Några droppar blod samlas upp på ett filtrerpapper, får lufttorka och sänds till PKU-laboratoriet för analys. Analysresultaten är färdiga inom en vecka. Ibland räcker inte provet för analyserna och då måste vi be om ett nytt prov. Efteråt sparar vi provet för kompletterande analyser, kvalitetssäkring och metodutveckling. Provet kommer också att vara tillgängligt för etikprövade forskningsprojekt. Provet förvaras och hanteras i enlighet med biobankslagen.

Utgåva: januari 2016

Hörseltest, POX-screening och PKU-prov för nyfödda



Hörseltest

Region Kronoberg erbjuder hörseltest av nyfödda. Syftet är att upptäcka hörselnedsättning tidigt i livet, så att hjälpmedel kan sättas in och ge förutsättning för en god språkutveckling.

Hur går det till?

Metoden är välbeprövad och kallas OAE - OtoAkustiska Emissioner. En liten propp med sändare och mikrofon sätts i barnets hörselgång. Ett klickljud av diskanttyp skickas och då hårcellerna i innerörat reagerar bildas ett svagt ljud som tas upp av mikrofonen. Ett OEA-svar har då registreras som talar för att hörseln sannolikt är normal. Undersökningen är snabb, smärtfri och ofarlig.

När och var?

Alla nyfödda i Kronoberg erbjuds detta test, normalt före hemgång eller i samband med återbesök då även PKU-prov ska tas, läs mer på baksidan.

Vad händer senare?

Även om det nyfödda barnet har normal hörsel kan hörselproblem uppkomma senare, framför allt till följd av mellanörekatarr. Det är därför viktigt att vara uppmärksam på barnets hörsel- och språkutveckling.

Om resultatet inte blir det vi vill?

Hos ett litet antal barn blir svaret inte det önskade, men de flesta av dem har ändå normal hörsel. De tekniska förutsättningarna vid mätningen kan påverka resultatet, till exempel om barnet har fostervatten eller fosterfett kvar i hörselgången. Skulle resultatet bli otillfredsställande görs testet om.

Endast hos 1-2 av 1000 nyfödda barn finner man en medfödd hörselskada. Dessa barn följs upp vid audionommottagningen på Centrallasarettet Växjö.

Har du frågor? Kontakta barnaudionom på öron, näsa- halskliniken tel 0470-58 73 54 måndag-fredag klockan 11-12.

POX-screening

POX-screening innebär att vi kontrollerar barnets syresättning och cirkulation i höger hand och ena foten med hjälp av en speciell apparat. Undersökningen är snabb och helt smärtfri för barnet. Helst vill vi göra denna undersökning någon gång mellan 6 och 24 timmars ålder men den går att göra både tidigare och senare. Den ska göras innan hemgång från BB.

Anledningen till POX-screeningen är att vi inte hittar alla barn med allvarligt hjärtfel i den vanliga barnläkarundersökningen. Den här undersökningen hjälper oss att identifiera fler barn med allvarligt hjärtfel innan de får symtom.

Har ni några frågor är ni välkomna att prata med barnmorska eller med barnläkare i samband med barnundersökningen.