

RHF-enes servicemiljø for nasjonale tjenester, nettverk og sentre, Oslo, 16. september 2025

Kompetansespredning fra Nasjonal behandlingstjeneste for **screening av nyfødte** og **avansert laboratoriediagnostikk ved** **medfødte stoffskiftesykdommer**

Olve Moldestad, PhD

Leder



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

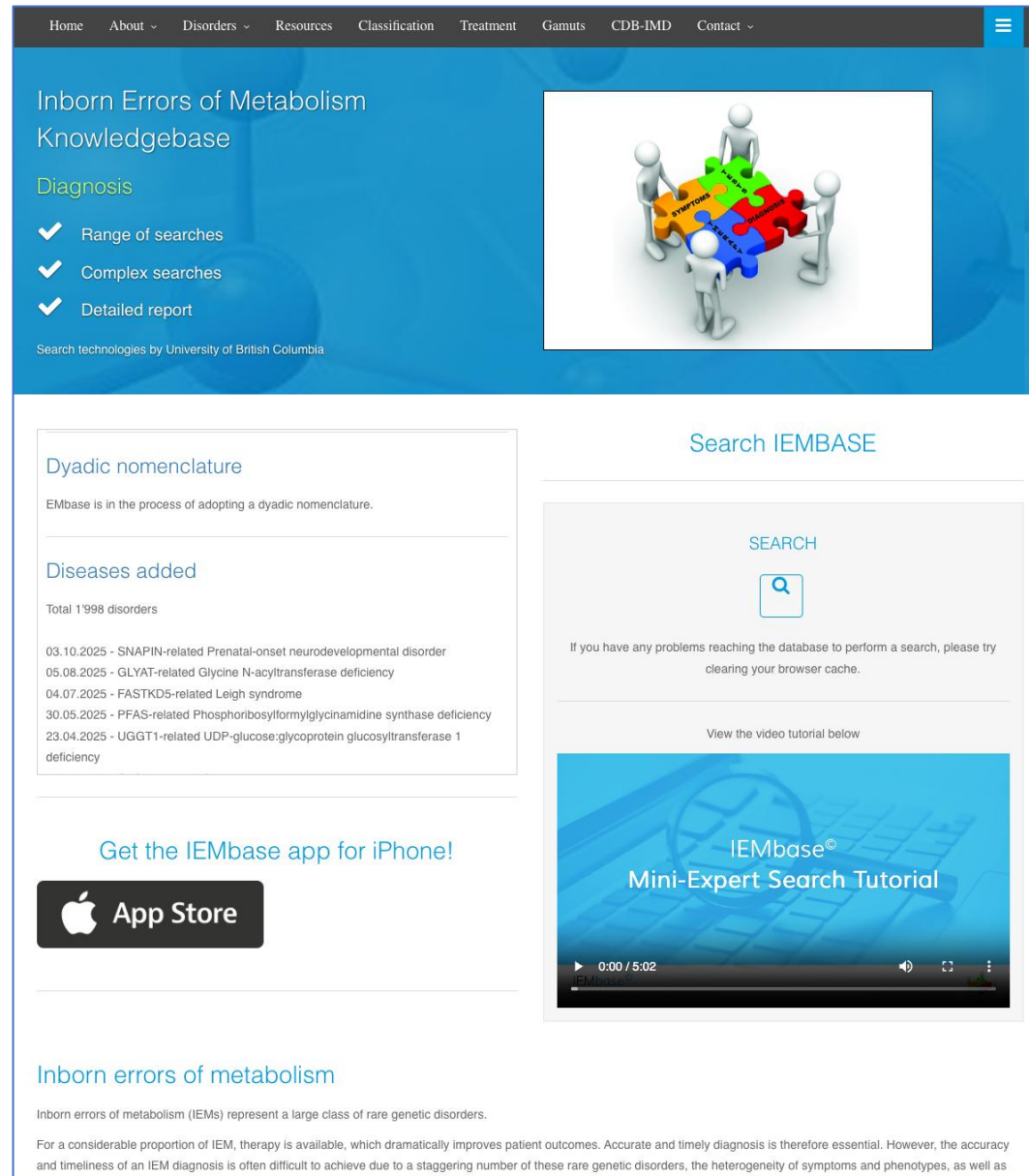
Network
Hereditary Metabolic
Disorders (MetabERN)

Member
Oslo
universitetssykehus —
Norge



Utfordringer for kompetansespredning

- Rask utvikling, sjeldne sykdommer, begrenset kompetanse i helsetjenesten, og behovet for kompetansespredning er stort
- 1998 kjente medfødte metabolske sykdommer (per 8. okt. 25; IEMbase)
 - 11 nye sykdommer hittil i 2025 (siste 3. okt.)
 - nye fenotyper ved kjente sykdommer
- Nye diagnostiske muligheter (eks. omics-teknologi)
- Nye behandlingsmuligheter (enzymstatningsterapi, genterapi, m.m.)
- De senere år: mindre midler til kompetansespredning



The screenshot shows the IEMbase website interface. At the top is a navigation bar with links: Home, About, Disorders, Resources, Classification, Treatment, Gamuts, CDB-IMD, and Contact. Below this is a header section for 'Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase' with a 'Diagnosis' section listing 'Range of searches', 'Complex searches', and 'Detailed report'. A search bar is prominently displayed with a 'SEARCH' button. Below the search bar, there is a video player for a 'Mini-Expert Search Tutorial'. The main content area lists 'Diseases added' with a total of 1,998 disorders, including recent additions like SNAPIN-related Prenatal-onset neurodevelopmental disorder and GLYT-related Glycine N-acyltransferase deficiency. At the bottom, there is a section for 'Inborn errors of metabolism' with a brief description of IEMs.

Home About Disorders Resources Classification Treatment Gamuts CDB-IMD Contact

Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase

Diagnosis

- ✓ Range of searches
- ✓ Complex searches
- ✓ Detailed report

Search technologies by University of British Columbia

Search IEMBASE

SEARCH

If you have any problems reaching the database to perform a search, please try clearing your browser cache.

View the video tutorial below

IEMbase® Mini-Expert Search Tutorial

0:00 / 5:02

Inborn errors of metabolism

Inborn errors of metabolism (IEMs) represent a large class of rare genetic disorders.

For a considerable proportion of IEM, therapy is available, which dramatically improves patient outcomes. Accurate and timely diagnosis is therefore essential. However, the accuracy and timeliness of an IEM diagnosis is often difficult to achieve due to a staggering number of these rare genetic disorders, the heterogeneity of symptoms and phenotypes, as well as

Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

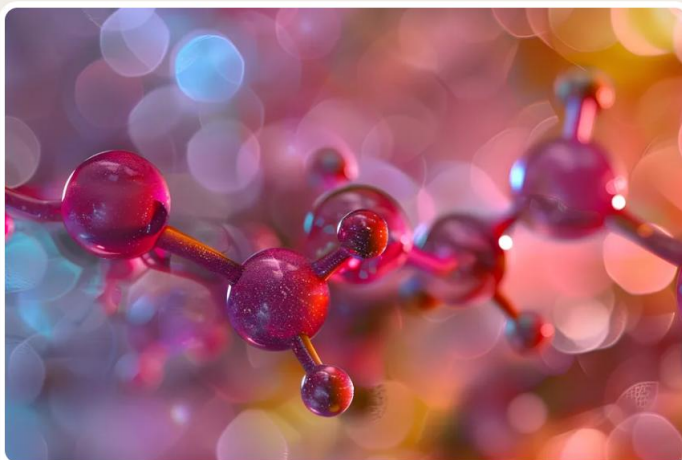
- Nyfødtsscreening
 - Analytisk virksomhet
 - Screening av nyfødte for 30 tilstander (inkl. 3 sykdomsgrupper)
 - Monitorering av pasienter med fenylketonuri (PKU)
 - Klinisk virksomhet
 - Klinisk diagnostikk og oppstart av behandling for ca. 90 % av alle barn med medfødte metabolske sykdommer
 - Barn og voksne med fenylketonuri (PKU)
- Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer
- Europeisk referansenettverk (ERN): MetabERN (m/Sjeldensenteret)
 - [Norsk nettverk for metabolske sykdommer](#)

Overordnet om kompetansespredning

1. Norsk nettverk for metabolske sykdommer m/formalisert nettverkskontakter
 - Årlig nasjonalt fagmøte (fysisk & gratis)
 - Digitale møter med kasus
2. Tilgjengelighet for kliniske fag-til-fag konsultasjoner
3. Nettsider & behandlingsprotokoller
4. Rekvisisjoner og retningslinje for prøvetaking
5. Undervisning til fagpersoner og pasient- og pårørendeopplæring
 - Kurs, bokkapittel, podcast & Sjelden.no
6. Forskning og utvikling av retningslinjer for behandling

Norsk nettverk for metabolske sykdommer

Norsk nettverk for metabolsk sykdom er et landsdekkende kompetansenettverk for leger, kliniske ernæringsfysiologer og andre fagpersoner som arbeider med utredning, diagnostisering og behandling av pasienter med metabolsk sykdom.



Illustrasjon: Adobe stock, generert av KI

- Hovedformålet med nettverket er å sikre god kompetanse om metabolske sykdommer ved norske sykehus.
- Nettverkskontaktene er lokale ressurspersoner for utredning, behandling og oppfølging av personer med metabolske sykdommer i samarbeid med sentrale fagpersoner i nettverket.
- I oppfølgingen av denne pasientgruppen er det ofte behov for tetsamarbeid mellom lokalsykehus, sentral-sykehus og høyspesialiserte sentre.
- Årlig nasjonalt møte
 - Fredag 31. oktober 2025 kl. 09.00-16.30, Radisson Blu Airport Hotel, Oslo lufthavn
- Digitale nettverksmøter
 - Flere digitale møter i løpet av året hvor det er anledning til å diskutere pasientkasuistikker.



Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

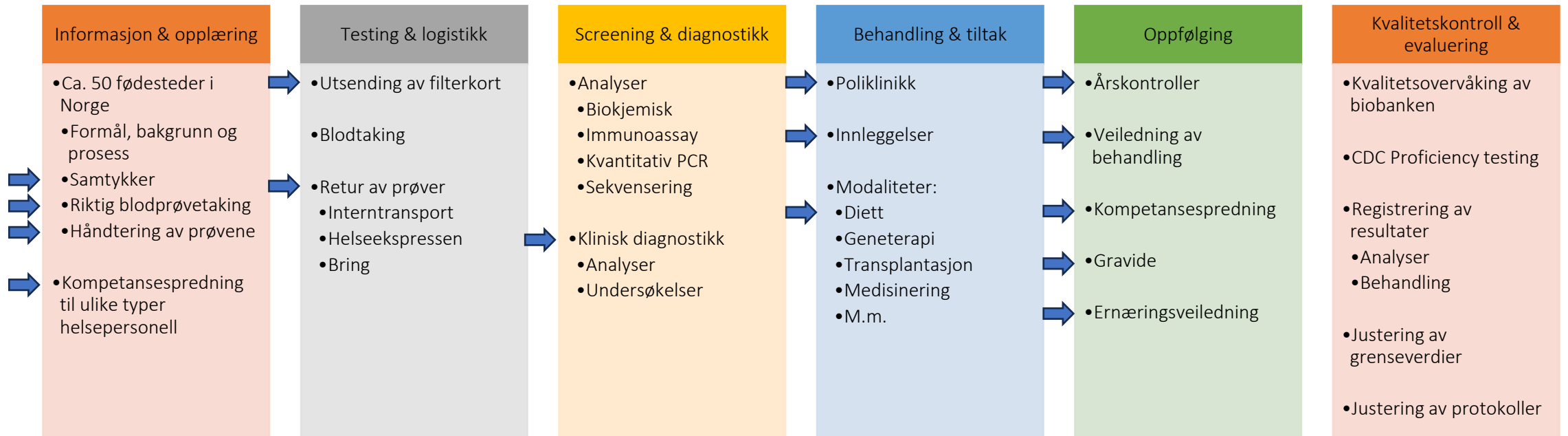
- Diagnostikk av flere hundre sykdommer
 - Informative nettsider
 - Tydelige henvisningskriterier (stadig behov for oppdatering)
 - Informative rekvisisjoner til bruk og hjelp for rekvirentene og laboratoriet
- Rådgiving per tlf., både analyseteknisk og medisinsk faglig (egen lege-lege tlf.)



Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

- Pasient- og pårørendeopplæring (samarbeid med Barne- og ungdomsklinikken & Sjeldensenteret)
- Undervisning for studenter og helsepersonell internt og eksternt.
 - Eks. LIS-undervisning v/ulike sykehus, Legeforeningskurs [genetikk, pediatri, nevrologi, psykiatri, medisinsk biokjemi]
- Bidrag i ulike veiledere (f.eks. akuttveileder i pediatri)
- Forskning med etterfølgende publikasjoner fra tjenesten
- Nettverksmøter, eks. interessegruppemøte under pediaterdagene
- Tverrfaglige møter (ulike fagdisipliner samles for gjennomgang av enkeltpasienter)

Nyfødtscreening er et komplekst system – kompetansespredning til mange interessenter



[U.S. Newborn Screening Policy Dilemmas for the Twenty-First Century](#)

Nyfødtscreening - kompetanse om prøvetaking

RH-LABNUMMER

RHA-LABNUMMER

Nyfødscreeningen

MORS FØDELSNUMMER

MORS FORNAVN

MORS ETTERNAVN

ADRESSE

POSTNUMMER **POSTSTED**

TELEFON / MOBIL **REKVIRENTKODE** **PRØVETAKER**

KOMMENTAR **FØDESTED / ADRESSE**

BARNETS FØDELSNUMMER

FØDELSTIDSPUNKT

PRØVETAKINGSDATO

TIDSPUNKT

GESTASJONS-ALDER (UKER) **GUTT/PIKE**

FØDELSESVÆKT **FLER-FØDELSE**

TPN **TRANS-FUNDERT**

Informasjon til prøvetaker

Blodprøve til nyfødscreening skal tas så raskt som mulig etter at barnet er blitt 48 timer. Kontroller at prøvekortets utløpsdato ikke er passert og at rekvisisjonen er fullstendig utfyllt. Skriv prøvetakingsdato og klokkeslett, samt dine initialer. Prøven tas kapillært fra hælen. Området hvor blodprøven skal tas er vist på tegningen. Arteriekran skal ikke brukes til prøvetaking.

Ungull bærer av prøvefeltet slik at blodprøven ikke forurennes. Påfør blodet fra baksiden av kortet (se tekst på prøve delen).

For å fremme blodgjennomstrømming og dermed gjøre det lettere å få mer blod, bør barnets fot varmes lett før hælen desinfiseres. Stikk og tærk velk første dråpe med kompres og la det danne seg en ny stor bloddråpe. Overfør blodet til kortet direkte eller ved hjelp av et 100/200 µl kapillær. Blodet påføres i sentrum av prøvefeltet og får renne fritt til feltet er fyllt. Ved direkte overføring legges kortet forsiktig mot bloddråpen, slik at blodet trekkes inn i filterpapiret av egen kraft. Det er viktig at papiret ikke presses mot stikkstedet. Hold kort og kapillærerr rolig til hele feltet er gjetet med blod, dvs. at prøven ser likadan ut på begge sider av kortet. Man kan "melke" foten forsiktig, men det er viktig å slippe taket mellom hver gang, så nytt blod kan strømme til. Ser det ut til at blodingen skal stoppe på du er ferdig, er det bedre å ta nytt utstyr og stikke en gang til, i stedet for å klemme. Alle prøvefeltene må fylles helt.

Ferdig prøve tørkes optimalt liggende enkeltvis 3-4 timer ved romtemperatur. Det er viktig at man bruker en glasspose til beskyttelse av prøven. Prøvekortet kan legges i glasspose etter 15 min. med prøve delen inn i posen. Flere kort i hver sin glasspose kan sendes i samme konvolutt. Utløst informasjon om prøvetaking finnes i "Retningslinjer for håndtering av prøver til nyfødscreening" www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreening.

Kontroller at all informasjon er påført rekvisisjonen. Send prøvene uten forsinkelser samme dag med «Bedriftspakke ekspress over natten» eller budtjeneste til:

Nyfødscreening
Oslo universitetssykehus HF
Rikthospitalet
Sognsvannsveien 20
0372 Oslo

903™

IVD

Eastern Business Forms, LLC
530 Old Sulphur Springs Rd.
Greenville, SC 29607, USA

CNC
Chironco Lengo N18
CP 29006 Malaga, Spain
+34951214054

REF 10537630 Rev AD 2026-12-31

ikke bærer prøvefeltet

ikke bruk kortet hvis det er skadet

PÅFØR PRØVEN FRA DENNE SIDEN

RH-LABNUMMER

RHA-LABNUMMER

Nyfødscreeningen

MORS FØDELSNUMMER

MORS FORNAVN

MORS ETTERNAVN

ADRESSE

POSTNUMMER **POSTSTED**

TELEFON / MOBIL **REKVIRENTKODE** **PRØVETAKER**

KOMMENTAR **FØDESTED / ADRESSE**

BARNETS FØDELSNUMMER

FØDELSTIDSPUNKT

PRØVETAKINGSDATO

TIDSPUNKT

GESTASJONS-ALDER (UKER) **GUTT/PIKE**

FØDELSESVÆKT **FLER-FØDELSE**

TPN **TRANS-FUNDERT**

Informasjon til prøvetaker

Blodprøve til nyfødscreening skal tas så raskt som mulig etter at barnet er blitt 48 timer. Kontroller at prøvekortets utløpsdato ikke er passert og at rekvisisjonen er fullstendig utfyllt. Skriv prøvetakingsdato og klokkeslett, samt dine initialer. Prøven tas kapillært fra hælen. Området hvor blodprøven skal tas er vist på tegningen. Arteriekran skal ikke brukes til prøvetaking.

Ungull bærer av prøvefeltet slik at blodprøven ikke forurennes. Påfør blodet fra baksiden av kortet (se tekst på prøve delen).

For å fremme blodgjennomstrømming og dermed gjøre det lettere å få mer blod, bør barnets fot varmes lett før hælen desinfiseres. Stikk og tærk velk første dråpe med kompres og la det danne seg en ny stor bloddråpe. Overfør blodet til kortet direkte eller ved hjelp av et 100/200 µl kapillær. Blodet påføres i sentrum av prøvefeltet og får renne fritt til feltet er fyllt. Ved direkte overføring legges kortet forsiktig mot bloddråpen, slik at blodet trekkes inn i filterpapiret av egen kraft. Det er viktig at papiret ikke presses mot stikkstedet. Hold kort og kapillærerr rolig til hele feltet er gjetet med blod, dvs. at prøven ser likadan ut på begge sider av kortet. Man kan "melke" foten forsiktig, men det er viktig å slippe taket mellom hver gang, så nytt blod kan strømme til. Ser det ut til at blodingen skal stoppe på du er ferdig, er det bedre å ta nytt utstyr og stikke en gang til, i stedet for å klemme. Alle prøvefeltene må fylles helt.

Ferdig prøve tørkes optimalt liggende enkeltvis 3-4 timer ved romtemperatur. Det er viktig at man bruker en glasspose til beskyttelse av prøven. Prøvekortet kan legges i glasspose etter 15 min. med prøve delen inn i posen. Flere kort i hver sin glasspose kan sendes i samme konvolutt. Utløst informasjon om prøvetaking finnes i "Retningslinjer for håndtering av prøver til nyfødscreening" www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreening.

Kontroller at all informasjon er påført rekvisisjonen. Send prøvene uten forsinkelser samme dag med «Bedriftspakke ekspress over natten» eller budtjeneste til:

Nyfødscreening
Oslo universitetssykehus HF
Rikthospitalet
Sognsvannsveien 20
0372 Oslo

903™

IVD

Eastern Business Forms, LLC
530 Old Sulphur Springs Rd.
Greenville, SC 29607, USA

CNC
Chironco Lengo N18
CP 29006 Malaga, Spain
+34951214054

REF 10537630 Rev AD 2026-12-31

ikke bærer prøvefeltet

ikke bruk kortet hvis det er skadet

PÅFØR PRØVEN FRA DENNE SIDEN

RH-LABNUMMER

RHA-LABNUMMER

Nyfødscreeningen

MORS FØDELSNUMMER

MORS FORNAVN

MORS ETTERNAVN

ADRESSE

POSTNUMMER **POSTSTED**

TELEFON / MOBIL **REKVIRENTKODE** **PRØVETAKER**

KOMMENTAR **FØDESTED / ADRESSE**

BARNETS FØDELSNUMMER

FØDELSTIDSPUNKT

PRØVETAKINGSDATO

TIDSPUNKT

GESTASJONS-ALDER (UKER) **GUTT/PIKE**

FØDELSESVÆKT **FLER-FØDELSE**

TPN **TRANS-FUNDERT**

Informasjon til prøvetaker

Blodprøve til nyfødscreening skal tas så raskt som mulig etter at barnet er blitt 48 timer. Kontroller at prøvekortets utløpsdato ikke er passert og at rekvisisjonen er fullstendig utfyllt. Skriv prøvetakingsdato og klokkeslett, samt dine initialer. Prøven tas kapillært fra hælen. Området hvor blodprøven skal tas er vist på tegningen. Arteriekran skal ikke brukes til prøvetaking.

Ungull bærer av prøvefeltet slik at blodprøven ikke forurennes. Påfør blodet fra baksiden av kortet (se tekst på prøve delen).

For å fremme blodgjennomstrømming og dermed gjøre det lettere å få mer blod, bør barnets fot varmes lett før hælen desinfiseres. Stikk og tærk velk første dråpe med kompres og la det danne seg en ny stor bloddråpe. Overfør blodet til kortet direkte eller ved hjelp av et 100/200 µl kapillær. Blodet påføres i sentrum av prøvefeltet og får renne fritt til feltet er fyllt. Ved direkte overføring legges kortet forsiktig mot bloddråpen, slik at blodet trekkes inn i filterpapiret av egen kraft. Det er viktig at papiret ikke presses mot stikkstedet. Hold kort og kapillærerr rolig til hele feltet er gjetet med blod, dvs. at prøven ser likadan ut på begge sider av kortet. Man kan "melke" foten forsiktig, men det er viktig å slippe taket mellom hver gang, så nytt blod kan strømme til. Ser det ut til at blodingen skal stoppe på du er ferdig, er det bedre å ta nytt utstyr og stikke en gang til, i stedet for å klemme. Alle prøvefeltene må fylles helt.

Ferdig prøve tørkes optimalt liggende enkeltvis 3-4 timer ved romtemperatur. Det er viktig at man bruker en glasspose til beskyttelse av prøven. Prøvekortet kan legges i glasspose etter 15 min. med prøve delen inn i posen. Flere kort i hver sin glasspose kan sendes i samme konvolutt. Utløst informasjon om prøvetaking finnes i "Retningslinjer for håndtering av prøver til nyfødscreening" www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreening.

Kontroller at all informasjon er påført rekvisisjonen. Send prøvene uten forsinkelser samme dag med «Bedriftspakke ekspress over natten» eller budtjeneste til:

Nyfødscreening
Oslo universitetssykehus HF
Rikthospitalet
Sognsvannsveien 20
0372 Oslo

903™

IVD

Eastern Business Forms, LLC
530 Old Sulphur Springs Rd.
Greenville, SC 29607, USA

CNC
Chironco Lengo N18
CP 29006 Malaga, Spain
+34951214054

REF 10537630 Rev AD 2026-12-31

ikke bærer prøvefeltet

ikke bruk kortet hvis det er skadet

PÅFØR PRØVEN FRA DENNE SIDEN

- Biokjemiske analyser med LC-MS/MS er følsomme for mengde biomarkør
- Viktig at prøven tas, oppbevares og sendes korrekt
- "Dårlige" prøver analyseres men må tas igjen, til ulempe for barn, foreldre og sykehus

Nyfødtscreening - behandlingsprotokoller



Nyfødtscreening

Avdeling for nyfødtscreening er nasjonal behandlingstjeneste for screening av alle nyfødte for alvorlige medfødte sykdommer og for oppfølging av pasienter med fenylketonuri.

Alle nyfødte skal ha tilbud om å bli undersøkt for 30 sjeldne sykdommer og sykdomsgrupper som det er viktig å starte behandling av så raskt som mulig. Tilbudet omfatter to endokrinologiske sykdommer, 25 metabolske sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celle defekter, spinal muskeltrof (SMA) og cystisk fibrose.

✓ Forsendelse av prøver til Nyfødtscreeningen

✓ Foreldreinformasjon

✓ Information in English

✓ Prøvetaking av barn født i utlandet

✓ Informasjonsbrosjyrer

✓ For helsepersonell

✓ Tilbakemeldingskjema på utmeldte tilstander (for sykehuspersonell)

✓ Sykdomsbeskrivelser

✓ Behandlingsprotokoller

Behandlingsprotokoller

- [Beta-ketotiolasedefekt - BKT \(PDF\)](#)
- [Biotinidase - BIOT \(PDF\)](#)
- [Fenylketonuri - PKU \(PDF\)](#)
- [Glutarsyreuri type 1 - GA1 \(PDF\)](#)
- [Glutarsyreuri type 2 - GA2 \(PDF\)](#)
- [Holokarboksylase syntasedefekt - HCS \(PDF\)](#)
- [Homocystinuri - HCU \(PDF\)](#)
- [Isolvaleriansyreemi - IVA \(PDF\)](#)
- [Carnitin acylkarnitin translokasemangel - CACT \(PDF\)](#)
- [Karnitin transporterdefekt - CTD \(PDF\)](#)
- [Karnitin palmitoyltransferase I-defekt - CPT IA \(PDF\)](#)
- [Karnitin palmitoyltransferase II-defekt - CPT II \(PDF\)](#)
- [Alvorlig kombinert immunsvikt - SCID \(PDF\)](#)
- [Medfødt binyrebarkhyperplasi - CAH \(PDF\)](#)
- [CoA-lyasedefekt - HMG \(PDF\)](#)
- [Medfødt hypothyreose - CH \(PDF\)](#)
- [Mellomkjedet acyl-CoA dehydrogenasedefekt - MCAD \(PDF\)](#)
- [Langkjedet 3-hydroksylacyl-CoA dehydrogenasedefekt - LCAD \(PDF\)](#)
- [Maple Syrup Urine Disease - MSUD \(PDF\)](#)
- [Meget lankjedet acyl-CoA dehydrogenasedefekt \(VLCAD\) \(PDF\)](#)
- [Metylmalonsyreemi - MMA \(PDF\)](#)
- [Trifunksjonell protein defekt - TFD \(PDF\)](#)
- [Tyrosinemi type 1 - TYR1 \(PDF\)](#)
- [Propionsyreemi - PA \(PDF\)](#)
- [Spinal muskeltrof - SMA \(PDF\)](#)
- [SOS-regime \(PDF\)](#)
- [Varslingsprotokoll \(PDF\)](#)
- [Remetyleringsdefekter_Jan 25.pdf](#)
- [Sigdcelleanemi etter utmelding fra nyfødtscreeningen_.pdf](#)

Retningslinjer for oppstart behandling av Maple Syrup Urine Disease (MSUD) med utgangspunkt i et positivt screeningfunn

Medisinsk ansvarlig lege (Nyfødtscreeningen), T: 23075971/23075972/23075969/23075960 evt. 23070000, calling 22791/26923/22753

Etter kl 16: Vakhavende barnelege OUS RH: Tlf: 23070000, calling 26870

Vakhavende barnelege koordinerer umiddelbar innleggelse av den nyfødte. Ta blod og urinprøve: P-Glukose, Hb, CRP, Hvit, diff, trc, syre/base, laktat, elektrolytter, ASAT, ALAT, kreatinin, urea, albumin, bilirubin, amylase, urinstix (ketoner). Ny filterpapirblodprøve merket "kvitteringsprøve" i kommentarfeltet sendes Nyfødtscreeningen - OUS.

Sendepålysninger til Avdeling for Medisinsk Biokjemi, OUS Rikshospitalet finnes på: <https://oslo.universitetssykehus.no/nhn.no/tag-og-forskning/laboratorietjenester/laboratorienes-rekvisisjoner>

Aminosyrer (0,5 mL heparinplasma)
Organiske syrer (5-10 mL urin)

Det er viktig at blodprøve og (helst) urinprøve tas før behandlingsstart. Fryses umiddelbart og sendes på tørris til laboratoriet. Kontakt laboratoriet hvis behov for rask analyse, telefon 23 07 10 48. Ved risiko for død / hvis tvil om alle prøver er tatt: Frys: 0,5 mL EDTA plasma, 0,5 mL serum, 0,5-2 mL EDTA full blod for DNA, 5-10 mL urin. Fibroblastkultur (kan tas post mortem).

OPPSTART BEHANDLING: Generelt: Unngå faste! (måltid hver 3. time)

Asymptomatisk nyfødt: Fortsett amming/morsmelkerstatning: Videre toleranse for proteintilførsel styres etter nivå av forgrenede plasma aminosyrer (leucin, isoleucin, valin) som må måles hyppig i starten. Dialog med MBK RH. Evt erstatte deler av naturlig protein med aminosyreblending uten de 3 forgrenede aminosyrene (Ile, leu, val) hvis høye nivåer av leucin.

Symptomatisk nyfødt (slapphet, spisevansker, irritabilitet/encefalopati (obs symptomene kan være subtile initialt): Sannsynlig klassisk MSUD: OBS; prognosen forverres for hver time som går uten behandling!

Stopp morsmelk/morsmelkerstatning initialt (mor må pumpe seg!), Tilstreb 100-120 kcal/kg/døgn. Start iv glukose 15 % med elektrolytter, 150 mL/kg (90 kcal/kg) + Intralipid/clinoleic 2 g/kg (=18 kcal/kg). Evt insulin 0.05 - 0.1 IE/kg/time ved høyt blodsukker, holde blodsukker 6-10 mmol/L.

- Målet med behandlingen er å redusere nivået av toksisk leucin ved anabolisme evt hemofiltrasjon!
- Start tilskudd (2-3 g/kg/d) av aminosyreblending uten de 3 forgrenede aminosyrene (for eksempel MSUD Anamix infant) i løpet av 1-2 døgn for å ha nok andre aminosyrer til at leucin, isoleucin og valin kan bygges inn i naturlig protein når anabol status er oppnådd.

MSUD_rev_CLS_160801_REV ASP160812_tta271016

s.1-9

