

2018-11-22

Sekretariatet  
Charlotte Funseth  
Tfn: 063-14 75 51  
E-post: charlotte.funseth@regionjh.se

RS/1759/2018

## **Svar på remiss av en rekommendation för screening med PKU-provet**

### **Ärendebeskrivning**

Region Jämtland Härjedalen har getts möjlighet att lämna synpunkter på remiss av en rekommendation för screening med PKU-provet.

Alla nyfödda barn i Sverige erbjuds screening för 24 medfödda behandlingsbara sjukdomar med det så kallade PKU-provet, vilket är ett blodprov som tas i ett blodkärl på barnets handrygg så snart som möjligt efter att barnet blivit 48 timmar gammalt. Socialstyrelsen har inte tidigare bedömt denna screening och har därför nu gjort en översyn av de ingående sjukdomarna. Socialstyrelsens samlade bedömning är att hälso- och sjukvården bör erbjuda nyfödda barn screening för de 24 sjukdomarna, eftersom det ger hälsovinster som överväger de negativa effekterna. Avgörande för rekommendationen är att 80 - 100 barn med någon av de 24 sjukdomarna varje år kan få en tidig diagnos och behandling. Detta förbättrar väsentligt förutsättningarna för att undvika allvarliga skador och död. Översynen visar också att screeningen är motiverad ur ett etiskt perspektiv.

Screeningen startade 1965 då man började screena barn för fenylketonuri (PKU) och har vid flera tillfällen efter det utökats när nya metoder och behandlingar har blivit tillgängliga. I dagens screeningprogram ingår 22 ämnesomsättnings-sjukdomar och 2 hormonella sjukdomar. Alla dessa sjukdomar leder till svåra funktionsnedsättningar eller död om de inte behandlas. Behandlingarna består främst av hormoner i tablettform och av kostrestriktioner och kosttillskott.

Screeningen har en väl etablerad infrastruktur med provtagning och analys på PKU-laboratoriet vid Centrum för Medfödda Metabola sjukdomar vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Deltagandet är mycket högt och resultatet från screeningen är oftast färdigt när barnet blivit sex dagar gammalt. Det finns väletablerade rutiner för att återkalla barn med hög risk för sjukdom till de kliniker runt om i Sverige som vårdar barn med de sjukdomar som upptäcks i screeningen. Den främsta negativa effekten av screeningen är att cirka 160 familjer återkallas till sjukvården varje år på grund av att barnet har fått ett falskt positivt resultat. Detta leder till onödig oro och stress för familjerna, vilken kan bestå långt efter att barnet har friskförklarats.

Ett förslag till svar har upprättats av regionöverläkaren inom hälso- och sjukvårdspolitiska avdelningen. Remissen ska besvaras senast 21 december 2018.

### Regiondirektörens förslag

Upprättat förslag till svar på remiss av en rekommendation för screening med PKU-provet antas.

I tjänsten

Hans Svensson  
Regiondirektör

Ingela Jönsson  
Chef Hälso- och sjukvårdspolitiska  
avdelningen

### Utdrag till

Svar skickas till Socialstyrelsen  
Chef Hälso- och sjukvårdspolitiska avdelningen  
Regionöverläkare