

Från: FBL E-post Region Jämtland Härjedalen <region@regionjh.se>
Till: FBL Platina RS <platina@regionjh.se>
Ärende: VB: Screening för nyfödda utökas med ytterligare en sjukdom - regioner
Datum: 2019-07-02 11:15:36

Från: Socialstyrelsen <socialstyrelsen@socialstyrelsen.se>
Skickat: den 1 juli 2019 13:07
Till: FBL E-post Region Jämtland Härjedalen <region@regionjh.se>
Ämne: Screening för nyfödda utökas med ytterligare en sjukdom - regioner

2019-07-01

[Klicka här för att läsa brevet i din webbläsare](#)

Till registrator i regionen

Tacksam om det här mejlet
vidarebefordras till:

- politisk ledning i regionen
- administrativ ledning för regionen
- ansvarig FoU
- kvalitetsutvecklare
- till ledning-ar för sjukhus
- till klinikanvariga för MVC, BVC, BB, neonatal
- till ansvariga på vårdcentraler med MVC/BVC

Screeningen för nyfödda utökas med ytterligare en sjukdom

Alla nyfödda barn i Sverige erbjuds idag screening för 24 medfödda behandlingsbara sjukdomar med PKU-provet. Socialstyrelsen har gjort en översyn av den pågående screeningen, samt beslutat att lägga till sjukdomen SCID, svår kombinerad immunbrist. Läs mer [om SCID](#).

Den här förändringen förutsätter lagändringar, förordningsändringar och nya föreskrifter. De träder i kraft den 1 juli 2019. Läs mer [om föreskrifterna](#).

Hälso- och sjukvården bör erbjuda screening

Socialstyrelsen anser, efter översyn, att hälso- och sjukvården bör erbjuda nyfödda barn screening för de 24 redan ingående sjukdomarna, eftersom det ger hälsovinster som överväger de negativa effekterna. 80-100 barn föds med någon av dessa sjukdomar varje år och kan med hjälp av PKU-provet få en tidig diagnos och behandling. Detta förbättrar väsentligt deras förutsättningar för att undvika allvarliga skador och död. Översynen visar också att screeningen är motiverad ur ett etiskt perspektiv.

24 medfödda sjukdomar som idag kan behandlas

I dagens screeningprogram ingår 24 sjukdomar. Alla dessa leder till svåra funktionsnedsättningar eller död om de inte behandlas. Behandlingarna består främst av hormoner i tablettform och av kostrestriktioner och kosttillskott. Läs mer [om screening för de 24 medfödda sjukdomarna](#).

Väl etablerad infrastruktur för provtagning och analys

Screeningen har en väl etablerad infrastruktur, med provtagning och analys på PKU-laboratoriet vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Deltagandet är mycket högt och resultatet är oftast färdigt när barnet blivit sex dagar gammalt. Det finns även väl etablerade 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.

Ytterligare sjukdom, SCID, läggs till i screeningen

Socialstyrelsen har nu beslutat att hälso- och sjukvården även bör erbjuda screening för svår kombinerad immunbrist (SCID). SCID är en allvarlig ärftlig sjukdom där immunsystemet fungerar mycket dåligt eller inte alls. Sjukdomen debuterar oftast inom de tre första levnadsåren och de första symtomen är infektioner. Obehandlad leder SCID till döden före två års ålder.

Möjligt att behandla med stamcellstransplantation

Det är idag möjligt att bota barn med SCID med hjälp av stamcellstransplantation. För att transplantationen ska lyckas bra är det viktigt att barnet inte har pågående infektioner. Därför är det särskilt angeläget med tidig upptäckt av dessa barn.

Två till tre barn beräknas kunna få diagnos per år

Screening för SCID skulle innebära att två till tre barn årligen kan få en diagnos innan de börjat få allvarliga infektioner. Detta skulle förbättra prognosen väsentligt, eftersom förutsättningarna för att kunna genomföra en stamcellstransplantation ökar medan barnet fortfarande är vid god hälsa.

Vid ett positivt resultat för SCID utreds barnet i dagsläget vidare på en av de tre enheter för vård av barn med immunbristsjukdomar som finns i landet. Diagnosen kan då med säkerhet bekräftas eller avfärdas inom 24 timmar efter att ytterligare prov tagits.

Att vara observant på

Det är angeläget att regionerna löpande ser över sina rutiner för hur och när information om screeningen ges till gravida och nyförlösta. Detta för att säkerställa att alla får del av informationen. Det vore också

önskvärt att informationen finns på fler språk och i olika lättillgängliga format.

Kontakt

Lina Keller, projektledare för översynen av screening för nyfödda

Epostadress: lina.keller@socialstyrelsen.se

Telefon: 075-247 30 00

Hantering av personuppgifter

Här kan du läsa mer om hur Socialstyrelsen hanterar [personuppgifter](#).

Socialstyrelsen, 106 30 Stockholm, 075-247 30 00