

Östersund 2018-05-23

## **Svar på remiss**

### **Rekommendation för screening för SCID, svår kombinerad immunbrist (RS/860/2018).**

Region Jämtland Härjedalen har fått erbjudande att svara på Socialstyrelsens remissversion av **Screening för svår kombinerad immunbrist. Rekommendation och bedömningsunderlag. April 2018.**

#### **Sammanfattning av remissversionen från Socialstyrelsen**

I rapporten ger Socialstyrelsen en rekommendation och ett bedömningsunderlag för ett nationellt screeningprogram för svår kombinerad immunbrist/severe combined immunodeficiency (SCID). Syftet med screening för SCID är att ge alla barn med sjukdomen samma möjlighet till tidig upptäckt och behandling. Målet med en rekommendation på nationell nivå är därmed att främja en god och jämlik vård.

SCID är ett samlingsbegrepp för ett antal olika tillstånd som karakteriseras av att immunsystemet fungerar mycket dåligt eller inte alls. SCID är genetiskt betingad och har flera olika typer av ärftlighetsmönster.

Gemensamt för alla typer av SCID är att nybildade T-celler antingen saknas eller endast förekommer i mycket låga antal. T-celler är en typ av vita blodkroppar med betydelse för kroppens försvar mot infektioner som kan orsakas av bakterier, virus, svamp och parasiter.

Sjukdomen debuterar oftast inom de tre första levnadsåren och de första symtomen är i huvudsak infektioner. Utan behandling leder sjukdomen till döden före två års ålder.

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

Stamcellstransplantation är idag den enda botande behandlingen för barn med SCID.

Socialstyrelsens bedömning av screening för SCID har utgått från att sjukdomen inkluderas i den befintliga screeningen av nyfödda som sker med hjälp av ett blodprov, det så kallade PKU-provet, nyföddhetscreening. Dagens screening omfattar 24 allvarliga medfödda sjukdomar och erbjuds till alla vårdnadshavare till nyfödda barn i Sverige.

I en analys för SCID identifieras antalet nybildade T-celler. Analysmetoden har hög tillförlitlighet och innebär en låg sannolikhet för att något sjukt barn missas i screeningen. Vid ett positivt resultat för SCID utreds barnet vidare på en av de tre enheter för barn med immunbristsjukdomar som finns i landet. Diagnosen kan då med säkerhet bekräftas eller förkastas inom 24 timmar efter att ytterligare prov har tagits.

Screeningen skulle dock medföra att mellan 10 och 20 barn per år får ett falskt positivt resultat. Dessa barn kommer därför behöva återkallas för ytterligare utredning, trots att de inte har sjukdomen.

Vid ett beslut om screening för SCID i Sverige räknar man med att börja med sådan nationell screening under år 2019.

Sedan år 2010 rekommenderas screening för SCID i alla delstater i USA. Även Kanada, Israel och Taiwan har infört screening för SCID. I Europa är Norge först ut med att ta beslut om att införa screening, vilket initierades i januari 2018. Pilotstudier pågår i Holland, Frankrike och Turkiet. Storbritannien har också beslutat att genomföra en pilotstudie. Dessutom pågår utredningar om screening i Danmark och ett flertal andra länder.

### **Utfall av det s.k. PKU-provet, screening för ämnesomsättningsjukdomar hos nyfödda.**

PKU-provet tas på alla nyfödda i Sverige sedan mitten av 60-talet. Dagens screening omfattar 24 allvarliga medfödda sjukdomar som delas in i följande grupper; endokrina sjukdomar (2 sjukdomar), fel i nedbrytningen eller metabolismen av fettsyror, betaoxidationsdefekter (3 sjukdomar), fel i karnitinsystemet (4 sjukdomar), organiska acidurier (6 sjukdomar), fel i ureacykeln (3 sjukdomar), andra fel i omsättningen av aminosyror (4 sjukdomar), andra sjukdomar (2 sjukdomar).

Risken att ett barn skulle ha någon av de här sjukdomarna är mycket liten. För närvarande föds det totalt ca 120 000 barn varje år i Sverige. Av dessa är det sammanlagt mellan 80 och 100 som har någon av sjukdomarna som ingår i testet.

Tidig diagnos är extremt viktig för dessa barn. Tidig diagnos ger beroende på sjukdom ökade möjligheter till ett bättre liv, en normal mental utveckling och en normal livslängd. Vid vissa av sjukdomarna innebär en tidig diagnos möjlighet till överlevnad medan utebliven diagnos leder till en tidig död.

### **Ekonomi avseende nyföddhetscreening, PKU-prov, och diagnostik av SCID.**

Det innebär inget merarbete lokalt på förlossningsenheterna där PKU-provet tas. Det är samma prov som förut. Skillnaden är att man ska analysera 25 istället för 24 sjukdomar.

Nuvarande kostnad per barn för PKU-provet är 260 kr. Dvs den kostnad som respektive landsting/region betalar till PKU-laboratoriet. Detta innebär för Region Jämtland Härjedalen med 1500 födda barn per år 390 000 kronor per år.

Tillkommande kostnad vid tillägg av diagnostik av SCID är 65 kronor per barn. För 1500 födda barn per år i Region Jämtland Härjedalen motsvarar det en tillkommande kostnad på 97 500, dvs ca 100 000 kronor.

Vid 2 nya barn med SCID som skulle fångas upp med screening per år i Sverige motsvarar det att det skulle diagnosticeras ett barn med denna diagnos vart 50:e år i Region Jämtland Härjedalen.

I genomsnitt 1 - 2 (-3) nyfödda barn per år i Region Jämtland Härjedalen fångas upp med nyföddhetscreening och får en av de ovan nämnda sällsynta diagnoserna.

Om screening för SCID införlivas i provtagningsbatteriet kostar det alltså totalt ca 490 000 kronor per år för att tidigt sätta diagnos på 1 - 2 (- 3) barn och sätta in adekvat behandling.

Om man inte hittar dessa barn med nyföddhetscreening kommer de att så småningom komma till sjukvården i alla fall men i ett mycket sämre skick och med sämre chanser att få effekt av insatt behandling.

Uppskattningen av de totala kostnaderna och vinsterna måste ses på nationell nivå. Socialstyrelsens analys av kostnadseffektiviteten vid ett införande av nationell screening för SCID visar på en måttlig kostnad på 370 000 kronor per vunnet kvalitetsjusterat levnadsår.

### **Region Jämtland Härjedalens bedömning**

Barnsjukvården i Sverige har redan tidigare efterlyst ett screeningförfarande för att tidigt kunna identifiera barn med svår kombinerad immunbrist, SCID, och tidigt kunna genomföra stamcellstransplantation. Utan behandling leder detta tillstånd till döden.

Det är alltså mycket önskvärt att inkludera screening för SCID i den befintliga screeningen av nyfödda.

De falskt positiva svaren vid screening mot SCID som beräknas förekomma hos 10 till 20 nyfödda barn per år i Sverige får inte utgöra ett hinder mot införande av denna utvidgade screening.

Barnsjukvården i Sverige och de tre enheterna som är specialiserade på immunbristsjukdomar hos barn har stor erfarenhet av att handlägga resultat från nuvarande nyföddhetscreening inklusive falskt positiva resultat. Kontrollprov tas omgående och korrekta svar kan med mycket kort dröjsmål förmedlas till föräldrarna.

Region Jämtland Härjedalen ställer sig positiv till införande av nationell screening för svår kombinerad immunbrist (SCID) hos alla nyfödda.

Samråd har skett med läkarna med medicinska ledningsuppdrag, ansvariga för metabola sjukdomar och neonatologi samt områdeschefen vid Område Barn- och Ungdomsmedicin och medicinskt ledningsansvarig för förlossningsvården och områdeschefen vid Område Kvinna vid Östersunds Sjukhus.

#### **Förslag till beslut**

Region Jämtland Härjedalen stöder Socialstyrelsens förslag att en nationell screening för SCID, svår kombinerad immunbrist, ska införas.