

2018-05-24

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

RS/860/2018

## **Svar på remiss Rekommendation för screening för SCID, svår kombinerad immunbrist**

### Ärendebeskrivning

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

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 levnadsmånaderna 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.

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

Ett förslag till svar har upprättats av regionöverläkaren inom hälso- och sjukvårdspolitiska avdelningen i samråd 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.

Remissen ska besvara senast 20 juni.

### Regiondirektörens förslag

Upprättat förslag till svar på remiss Rekommendation för screening för SCID, svår kombinerad immunbrist, antas.

I tjänsten  
Hans Svensson  
Regiondirektör

Ingela Jönsson  
Chef Hälso- och sjukvårdspolitiska  
avdelningen

### Utdrag till

Svar skickas till Socialstyrelsen  
Regionöverläkare  
Chef Hälso- och sjukvårdspolitiska avdelningen