

Screening med PKU-prov inklusive biobanking

Pris 2024: 478,00 kronor

Om PKU-provet. PKU-provet är ett blodprov som tas på alla nyfödda sedan mitten av 60-talet i Sverige. Idag tas PKU-provet på cirka 115 000 barn per år. Adoptiv- och invandrabarn under 18 år erbjuds också att ta PKU-provet, med den nationella rekommendationen att alla adoptiv- och invandrabarn upp till 8 års ålder bör provtas.

Syftet med provet är att hitta och behandla allvarliga medfödda sjukdomar innan barnet drabbas av permanenta skador eller till och med dör. Från början testade man bara för sjukdomen fenylketonuri (PKU) men antalet sjukdomar i testet har utökats flera gånger tack vare allt bättre metoder. I dag ingår 25 sjukdomar i screeningen med PKU-prov och cirka ett av 1 200 nyfödda barn har någon av dessa sjukdomar. Utan screeningundersökning är det ofta omöjligt att hitta dessa sjukdomar i tid. Screening med PKU-prov utförs på ett ställe i landet, PKU-laboratoriet vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Efter analyserna sparas proverna i en biobank, PKU-biobanken. PKU-biobanken innehåller således prover från hela Sverige och är även landets enda nationella kliniska biobank. Prover finns sparade sedan 1:e januari 1975. Huvudman för PKU-biobanken är Region Stockholm.

Antalet sjukdomar som ingår i screeningprogrammet utökas kontinuerligt. Varje gång en ny sjukdom läggs till i screeningen innebär det att ytterligare analyser kommer utföras vid PKU-laboratoriet, vilket leder till ökade kostnader för PKU-provet. Priset därför komma att justeras under året.

I Sverige finns sedan några år en fastslagen process vid Socialstyrelsen för hur nya sjukdomar läggs till i nationella screeningprogram. I denna process ingår bland annat utredning av kostnader och hälsoekonomi. Vem som helst får föreslå sjukdomar att lägga till, sedan utreder Socialstyrelsen om sjukdomen ska rekommenderas ingå i det nationella screeningprogrammet. Hittills har två sjukdomar genomgått denna process inför ett eventuellt införande; Cystisk fibros, som inte rekommenderades, samt svår kombinerad immunbrist (SCID), som rekommenderades att läggas till i screeningprogrammet. Screening för SCID ingår i PKU-provet sedan 5/8 2019. Även de sedan tidigare ingående 24 sjukdomarna genomgick denna process retroaktivt och Socialstyrelsen rekommenderade att de fortsatt skulle ingå i programmet.