

Bilaga 9

Screening med PKU-prov inklusive biobanking

Pris 2025: 498,00 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 100 000 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 26 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. Sedan 1 juli 2024 är screening med PKU-prov även föremål för Nationell högspecialiserad vård (NHV).

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. Proverna i biobanken kan användas för retrospektiv diagnostik, epidemiologiska undersökningar, kvalitetssäkring och metodutveckling, samt etikgodkänd forskning. Prover kan även användas för identifiering av avliden.

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

I Sverige finns sedan ett antal år en fastslagen process vid Socialstyrelsen för hur nya sjukdomar läggs till till 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 fyra sjukdomar genomgått denna process inför ett eventuellt införande; Cystisk fibros, och X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD) som inte rekommenderades, samt svår kombinerad immunbrist (SCID) och spinal muskelatrofi (SMA), som båda rekommenderades att läggas till screeningprogrammet. Den senast tillagda sjukdomen var SMA som infördes i screeningprogrammet den 30 augusti 2023. De 24 sjukdomarna som ingick i programmet innan Socialstyrelsens process etablerades genomgick en något förenklad process retroaktivt. Socialstyrelsen rekommenderade 2019 att även dessa sjukdomar fortsatt skulle ingå i programmet.