

Solna, 1 juli 2019

Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar

## **PKU-laboratoriet informerar**

### **Inom kort inkluderas svår kombinerad immunbrist (SCID) i screeningprogrammet med PKU-prov**

Socialstyrelsen rekommenderar att svår kombinerad immunbrist (SCID, severe combined immuno deficiency) läggs till det nationella screeningprogrammet med PKU-prov. En lagändring från den 1:a juli möjliggör denna utvidgning.

PKU-laboratoriet arbetar för att screening avseende SCID ska kunna inkluderas i PKU-provet så snart som möjligt. Målsättningen är att kunna starta redan den 22:e juli, vi hänvisar till PKU-laboratoriets hemsida där vi publicerar exakt startdatum när det är fastställt. Prover från barn upp till två år kommer att screenas för SCID.

Denna utökning av screeningprogrammet innebär att priset för PKU-provet kommer att öka för att täcka ökade kostnader för reagens, material, instrument, personal och lokaler.

#### **Om svår kombinerad immunbrist, SCID**

SCID är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga sjukdomar som beror på att kroppens immunsystem saknar en viss typ av vita blodkroppar, T-celler. Denna brist gör att barnets immunsystem inte kan bekämpa infektioner och utan behandling överlever inte barnen. Om sjukdomen däremot upptäcks tidigt och barnen genomgår en stamcellstransplantation under de första levnadsmånaderna botas barnen från SCID. I Sverige föds cirka tre barn per år med SCID.

#### **Om PKU-provet**

PKU-provet ska tas så snabbt som möjligt efter 48 timmars ålder. Alla nyfödda barn i Sverige undersöks för i dag 24 sällsynta medfödda sjukdomar. När SCID införs blir det således totalt 25 sjukdomar som ingår i screeningprogrammet. Cirka ett av 1 300 barn har en sjukdom som kan hittas med PKU-provet.

Läs mer om PKU-provet och de sjukdomar som ingår i screeningprogrammet, inklusive SCID: [www.karolinska.se/lab/pku](http://www.karolinska.se/lab/pku)

Med vänliga hälsningar,

Rolf Zetterström, överläkare  
Chef PKU-laboratoriet  
[pku.karolinska@sll.se](mailto:pku.karolinska@sll.se)