

Bilaga 9

Screening med PKU-prov inklusive biobanking

Nytt pris från och med 2026-09-30: 592,00 kronor

Om PKU-provet. PKU-provet är ett blodprov som rekommenderas för alla nyfödda i Sverige. Provet ska tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. PKU-provet rekommenderas också för barn under 8 år som kommer till Sverige – om de är symtomfria och inte tidigare har gått igenom någon form av nyföddhetsscreening med blodprov på filtrerpapper i sitt födelseland. Idag tas PKU-provet på cirka 95 000 barn per år.

Genom denna screening kan vi hitta och behandla sällsynta men allvarliga medfödda sjukdomar innan barnet drabbas av permanenta skador eller till och med dör. Cirka ett av 1 100 nyfödda barn har någon av de 26 olika sjukdomarna som för närvarande ingår i screeningprogrammet. Utan screeningundersökning är det ofta omöjligt att hitta dessa sjukdomar i tid. Det är viktigt att veta att screeningprovsvaret inte är en diagnos i sig. Många barn som kallas för återkontroll på grund av ett avvikande screeningresultat visar sig vara fullt friska. Provet analyseras på PKU-laboratoriet som är en del av Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) på Karolinska Universitetssjukhuset. Sedan 1 juli 2024 är screening med PKU-prov föremål för Nationell högspecialiserad vård (NHV).

Om PKU-biobanken. Efter analyserna sparas proverna i en biobank, PKU-biobanken. PKU-biobanken är vår enda nationella kliniska biobank, med prover från drygt halva Sveriges befolkning. 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 samt utredning av patientskador.

Utökning av screeningprogrammet. 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. Priset för PKU-provet kan därför behöva justeras under året utöver den årliga indexeringen.

I Sverige finns en fastslagen process vid Socialstyrelsen för hur nya sjukdomar rekommenderas för nationella screeningprogram. I denna process ingår bland annat utredning av screeningmetodik, tillgång till behandling, kostnader och hälsoekonomi. Sedan denna process infördes har två sjukdomar lagts till i screeningen med PKU-prov: svår kombinerad immunbrist (SCID) och spinal muskelatrofi (SMA).

Hösten 2025 publicerade Socialstyrelsen en remissversion gällande rekommendation för att införa en 27:e sjukdom i screeningprogrammet med PKU prov – metakromatisk leukodystrofi (MLD). Föreskriftsändringar för att tillåta denna screening var öppen för remiss fram till 29 april 2026. Föreskriftsändringarna planeras gälla från och med 30 september 2026. Från det att ändringarna har gått i kraft kommer MLD ingå i screeningprogrammet, vilket då också innebär ett högre totalpris för PKU-provet enligt ovan.