

### Screening med PKU-prov inklusive biobanking

**Pris 2026: 507,00 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 nyföddhetscreening med blodprov på filterpapper i sitt födelseland. Idag tas PKU-provet på cirka 100 000 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 1 200 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 provsvaret 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 även föremål för Nationell högspecialiserad vård (NHV).

Efter analyserna sparas proverna i en biobank, PKU-biobanken. PKU-biobanken är vår enda nationella kliniska biobank, med prover från nästan 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.

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 en fastslagen process vid Socialstyrelsen för hur nya sjukdomar rekommenderas för nationella screeningprogram. I denna process ingår bland annat utredning av kostnader och hälsoekonomi.

Hittills har tre sjukdomar genomgått denna process inför ett eventuellt införande; Cystisk fibros, 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 innan Socialstyrelsens process etablerades genomgick en något förenklad process retroaktivt och rekommenderades 2019 fortsatt ingå i screeningprogrammet. Hösten 2025 publicerade Socialstyrelsen en remissversion gällande rekommendation för att införa en 27:e sjukdom i screeningprogrammet med PKU prov – metakromatisk leukodystrofi (MDL). Screening för MLD föreslås börja september 2026.