

Socialstyrelsen rekommenderar att nyfödda screenas för sjukdomen SCID

den 20 april 2018 kl. 09:00 Nyhet

Socialstyrelsen föreslår att alla nyfödda barn ska testas för sjukdomen SCID, svår kombinerad immunbrist. Med sådan screening skulle 2-3 barn varje år kunna få diagnos och behandling för den dödliga sjukdomen. Förslaget går nu ut på remiss till den 20 juni.

SCID är en allvarlig, ärftlig sjukdom som innebär att immunförsvaret hos det nyfödda barnet fungerar dåligt eller inte alls. Detta gör att vanliga infektioner kan bli livshotande. Till en början kan sjukdomen vara svår att upptäcka eftersom bristen på immunförsvaret gör att barnen uppvisar få och lindriga symtom när de drabbas av infektioner.

Successivt visar dock barnen tecken på allvarigare sjukdom. Om de inte får behandling leder sjukdomen till döden före två års ålder.

Behandlas med stamcellstransplantation

Socialstyrelsen har utrett frågan och rekommenderar att screening för SCID införs. Den skulle utgöra en del av det nuvarande PKU-provet som tas på alla nyfödda barn.

– Genom att införa screening kommer troligtvis 2-3 barn med SCID upptäckas i Sverige varje år. Dessa barn kommer att kunna behandlas med stamcellstransplantation vilket är den enda botande behandlingen som finns i dag, säger Lina Keller, utredare vid Socialstyrelsen.

Behandlingen bör utföras tidigt, eftersom en förutsättning för att transplantationen ska lyckas är att barnet är så fritt från infektioner som möjligt.

– Om sjukdomen upptäcks tidigt kan risken för infektioner minskas genom isolering och förebyggande behandling, säger Lina Keller.

Hälsovinster med screening överväger

Screening medför enligt Socialstyrelsens utredning att mellan 10 och 20 barn per år får ett resultat som tyder på SCID trots att det inte har sjukdomen.

– Detta kan väcka oro hos föräldrarna, men efter ett nytt prov kan sjukdom hos barnet uteslutas inom ett dygn. Sammantaget gör Socialstyrelsen bedömningen att hälsovinster med screening överväger de negativa effekterna, säger Lina Keller.

Förslaget från Socialstyrelsen går nu ut på remiss och det finns möjlighet att lämna synpunkter fram till och med den 20 juni.

För att screeningen för SCID ska kunna införas krävs en förändring i biobankslagen. I dag får screening med PKU-provet endast ske för ämnesomsättningssjukdomar - och SCID är inte en sådan.

– Den utredning som sett över biobankslagen har lämnat ett förslag om att även andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar ska tillåtas i screeningen med PKU-provet. När utredningens förslag nu bereds har vi lyft fram att Socialstyrelsen inte kan besluta om en rekommendation för screening för SCID innan lagen ändras enligt förslaget, säger Mattias Fredricson, enhetschef vid Socialstyrelsen.

Fakta om SCID - svår kombinerad immunbrist

- SCID står för Severe Combined Immunodeficiency - på svenska svår kombinerad immunbrist. Barn som har SCID får under sina första levnadsmånader många infektioner på grund av det bristande immunförsvaret. De drabbas ofta av luftvägsinfektioner, kronisk diarré och hudutslag. Men SCID kan vara svårt att upptäcka eftersom immunbristen gör att symtomen till en början inte är så tydliga.
- Infektionerna hos barn med SCID sprider sig i kroppen och förstör celler och vävnader. Obehandlad leder sjukdomen till döden.
- Stamcellstransplantation är den enda behandling som botar sjukdomen, och måste genomföras tidigt. Vissa sorters vaccin, så kallat levande vaccin, och obestrålat blod ska inte ges till barn med svår kombinerad immunbrist.