

**Täby 2018-05-29**

**Till:** Socialdepartementet

**E-post:** remissvar@regeringskansliet.se, s.fs@regeringskansliet.se

**Diarienummer:** S2018/00641/FS

**Synpunkter från PIO gällande remissunderlaget ” SOU 2018:4 Framtidens biobanker”**

En skrivning i den nuvarande biobankslagen kapitel 5, § 2 riskerar att stoppa upp processen när det gäller införandet av SCID (Svår kombinerad immunbrist) i det allmänna screeningprogrammet. Nuvarande skrivning tillåter endast nyföddhetscreening för ämnesomsättningssjukdomar. Socialstyrelsens rekommendation att SCID ska föras in i det allmänna screeningprogrammet för nyfödda är ute på remiss och ett slutgiltigt beslut beräknas kunna tas under hösten. MEN enligt Socialstyrelsens remiss kan inte beslutet tas förrän biobankslagen har ändrats. Det är därför ytterst viktigt att beslut om ändring av nuvarande kapitel 5, § 2 i biobankslagen tas redan i höst. Det vore mycket beklagligt om processen för SCID-screeninginförandet försenas på grund av en formulering som ändå enligt utredarnas förslag ska ändras.

I remissen Framtidens biobanker kapitel 21.1, punkt 1, behöver förslaget till ny formulering ändras. Där står bland annat att prover endast får samlas in och bevaras i PKU-biobanken för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera de sjukdomar som den genetiska undersökningen avsåg. Denna formulering måste göras om eftersom PKU-provet faktiskt inte är ett genetiskt test, varken för SCID eller någon av de 24 sjukdomar som idag ingår i screeningen. Däremot så kan man säga att materialet som samlas ger möjlighet till genetiska undersökningar. För att hitta exempelvis SCID vid nyföddhetscreening mäter man nivån av TREC (en liten cirkel av bortklippt kromosommaterial), man gör inte en genetisk analys. Däremot kan en genetisk analys göras i nästa steg för att fastställa exakt diagnos., men detta görs inte på PKU-provet. Istället kallas barnet och dess föräldrar till specialist och efter information till föräldrarna tas ett nytt prov för DNA-analys (genetisk analys).

Ett ytterligare argument för att beslut om ändringar i biobankslagen måste fattas snabbt och SCID-screening komma igång är att vaccination mot rotavirus kommer ingå i det allmänna vaccinationsprogrammet från och den 1 jan 2019. Vaccinet kan innebära livsfara för barn med SCID. Barnen kan av vaccinet drabbas av svår tarminfektion som också kan försena och kraftigt försämra förutsättningarna för en stamcellstransplantation. Barn med SCID har utan screening små chanser att upptäckas innan vaccinet ges (den första vaccinationen ges vid sex till tolv veckors ålder).

Barn ska inte behöva dö på grund av processen försenas. PIO kräver att en ändring av biobankslagen görs under hösten 2018 för att det ska bli möjligt att fatta beslut och komma igång med SCID-screening under 2018!



Maria Monfors  
Ordförande