

Täby 2018-05-29

Till: Socialstyrelsen
screeningSCID@socialstyrelsen.se

**Synpunkter från PIO gällande remissunderlaget ”Screening för svår kombinerad immunbrist
Rekommendation och bedömningsunderlag”**

PIO välkomnar Socialstyrelsens rekommendation att svår kombinerad immunbrist ska föras in i det allmänna screeningprogrammet för nyfödda och stödjer förslaget. PIO tycker att underlaget tydligt visar att SCID inom alla områden uppfyller kriterierna för nyföddhetscreening.

PIO delar även den beskrivning om SCID som finns i bedömningsunderlaget. Ett litet tillägg kan göras, sedan 2017 har även Nya Zeeland infört nyföddhetscreening för SCID.

Rekommendationen (sidan 11)

PIO motsätter sig förslaget att Socialstyrelsens beslut angående SCID-screening först kan fattas efter det att biobankslagstiftningen har förändrats. Vi befarar att det kommer fördröja införandet med följd att flera barn riskerar att dö. Om Socialstyrelsen är redo för beslut redan innan biobankslagen har ändrats tycker vi att beslutet om screening ska fattas. Helst ser vi att SCID-screeningen både kan beslutas om och införas innan biobankslagen ändras. Det finns redan två andra sjukdomar inom PKU-screeningen som inte är ämnesomsättningssjukdomar. Ytterligare en sjukdom som inte är en ämnesomsättningssjukdom borde inte göra någon skillnad. Utredarna av biobankslagen har föreslagit en förändring som möjliggör nyföddhetscreening för fler sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar, så en förändring är ändå sannolikt att vänta. I remissen Framtidens biobanker kapitel 21.1, punkt 1, behöver ett förslag till ny formulering i lagen 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 de nu ingående 24 sjukdomarna eller för SCID.

Om det är helt omöjligt att få till ett införande innan biobankslagen ändras anser PIO att åtminstone ett beslut ska fattas om införande av SCID-screening. Detta så att screeningstarten för SCID kan ske direkt när/om biobankslagens ändring träder i kraft. Detta under förutsättning att beslut om ändring av biobankslagen fattas under hösten 2018. Detta för att spara tid och rädda liv.

Ett ytterligare argument för att SCID-screening måste komma igång är att vaccination mot rotavirus kommer ingå i det allmänna vaccinationsprogrammet från och med den 1 jan 2019, vilket kan innebära livsfara för barn med SCID. Vaccinet kan leda till 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).

Sammanfattningsvis är PIO övertygande om att Socialstyrelsens rekommendation att svår kombinerad immunbrist ska föras in i det allmänna screeningprogrammet kommer att rädda liv. Att barnen hittas och behandlas tidigt kommer också avsevärt minska barnens lidande.



Maria Monfors
Ordförande