

Täby 2019-04-09

Till: Socialstyrelsen

E-post: socialstyrelsen@socialstyrelsen.se

Diarienummer: 4.1-7416/2019

Synpunkter från Primär immunbristorganisationen, PIO, gällande remiss avseende förslag till föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning och föreskrifter om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken

PIO är en organisation för personer med primär immunbrist och deras närstående. PIO arbetar för ökad kännedom och kunskap om primära immunbristsjukdomar och för att fler ska få rätt diagnos i tid och därmed tillgång till behandling. PIO är medlemmar i Funktionsrätt Sverige.

Sammanfattningsvis anser PIO att det är mycket viktigt att de föreslagna föreskrifterna träder i kraft senast den 1 juli 2019. PIO stödjer förslagen och instämmer i resonemangen och bedömningarna i konsekvensutredningen som ligger till grund till föreskrifterna.

Ett snabbt införande av SCID-screening kommer att rädda liv. Det är också mycket viktigt att SCID-screening startas innan införandet av vaccination mot rotavirus i det allmänna vaccinationsprogrammet eftersom vaccinet kan innebära livsfara för barn med SCID. Barn med SCID har utan screening små chanser att upptäckas innan vaccinet ges (den första vaccinationen ges vid sex till tolv veckors ålder).

PIO instämmer i slutsatserna i konsekvensutredningen och förslagen gällande: *"Socialstyrelsens föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning"* samt *"Socialstyrelsens föreskrifter om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken"*. Förslagen bedömer vi möjliggör att prover från nyfödda kan användas för att spåra och diagnostisera även andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar och det i framtiden kommer vara möjligt att införa nya sjukdomar i PKU-provet utan att det kommer krävas ändringar i biobankslagen.

För att inte riskera att fler barn dör i SCID pga. av sen diagnos är det är nu ytterst viktigt att de föreslagna föreskrifterna träder i kraft 1 juli 2019 och att screening för SCID skyndsamt införs i det allmänna screeningprogrammet.



Maria Monfors

Ordförande