



SCID

Neonatal screening

September 2019



Screeningmodell

- initieringsprocess
organisationer eller enskilda individer kan föreslå
- Arbetsprocess
 - Stegvis processflöde

Screeningmodell

- Bedömningskriterier
 - Vetenskapliga och organisatoriska -15 kriterier
- Organisation
 - Experter för framtagande av underlag
 - Sakkunnig grupp
 - Nationellt screeningråd

Screeningmodell

- helhets-bedömning
 - på nationell nivå (Socialstyrelsen)
- remiss
 - konsekvensanalyser på lokal och regional nivå inför implementering
- slutlig rekommendation

PRINCIPLES AND PRACTICE OF SCREENING FOR DISEASE

J. M. G. WILSON

*Principal Medical Officer, Ministry of Health,
London, England*

G. JUNGNER

*Chief, Clinical Chemistry Department, Sahlgren's Hospital,
Gothenburg, Sweden*



WORLD HEALTH ORGANIZATION

GENEVA

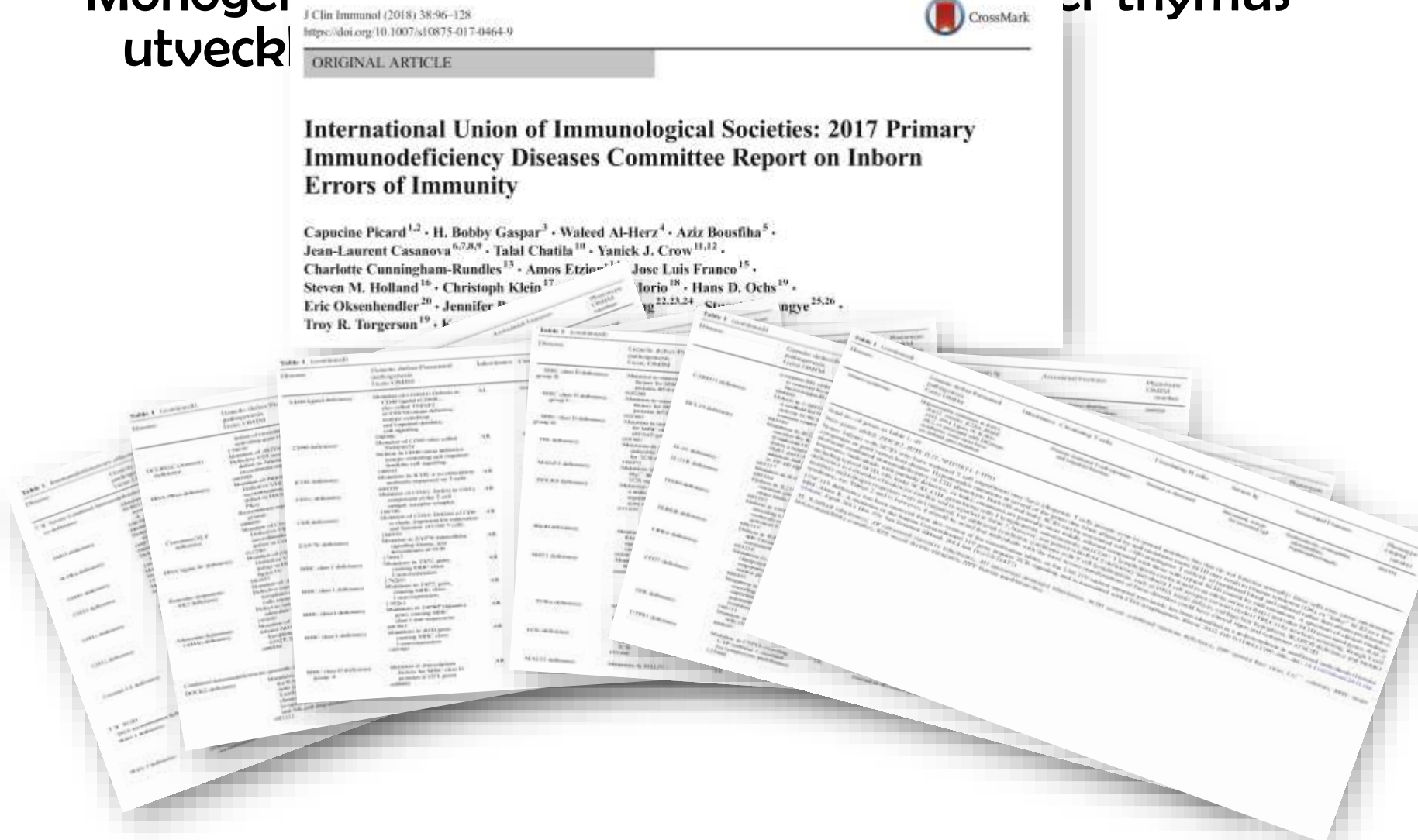
1968

1. Tillståndet ska vara ett viktigt hälsoproblem
2. Tillståndets naturalförlopp ska vara känt
3. Tillståndet ska ha en symtomfri fas som går att upptäcka
4. Det ska finnas en lämplig testmetod
5. Det ska finnas åtgärder som ger bättre effekt i tidigt skede än vid klinisk upptäckt
6. Screeningprogrammet ska minska dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning som är förknippat med tillståndet
7. Testmetoden och fortsatt utredning ska accepteras av avsedd population
8. Åtgärder vid tillståndet ska vara klarlagda och accepteras av avsedd population
9. Hälsovinster ska överväga de negativa effekterna av screeningprogrammet
10. Screeningprogrammet ska vara godtagbart ur ett etiskt perspektiv

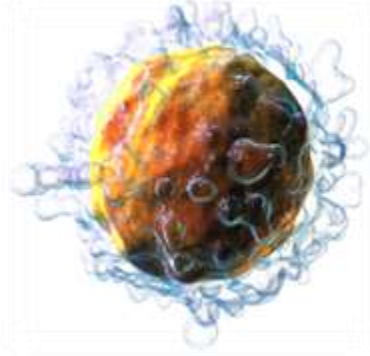
Svår kombinerad immundefekt (SCID)

Minst ett 30-tal olika tillstånd

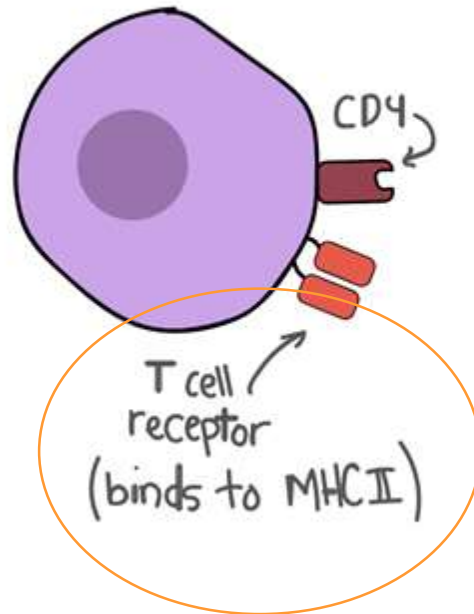
Monogena subdomän i lymfocyterna eller thymus utveck



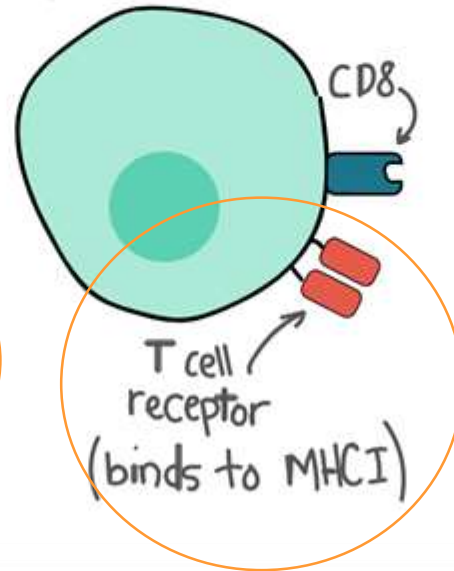
T cell och TCR (T cell receptor)



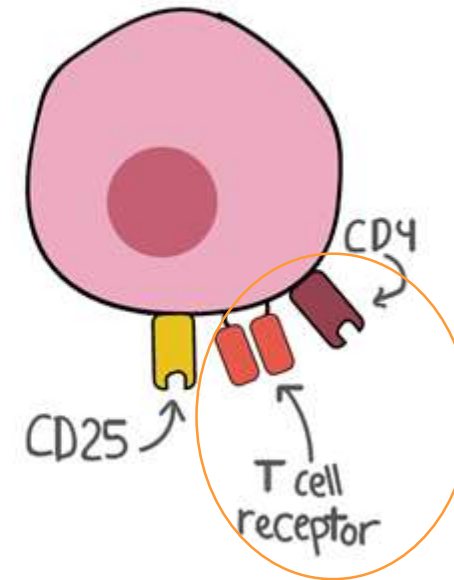
Helper T cell



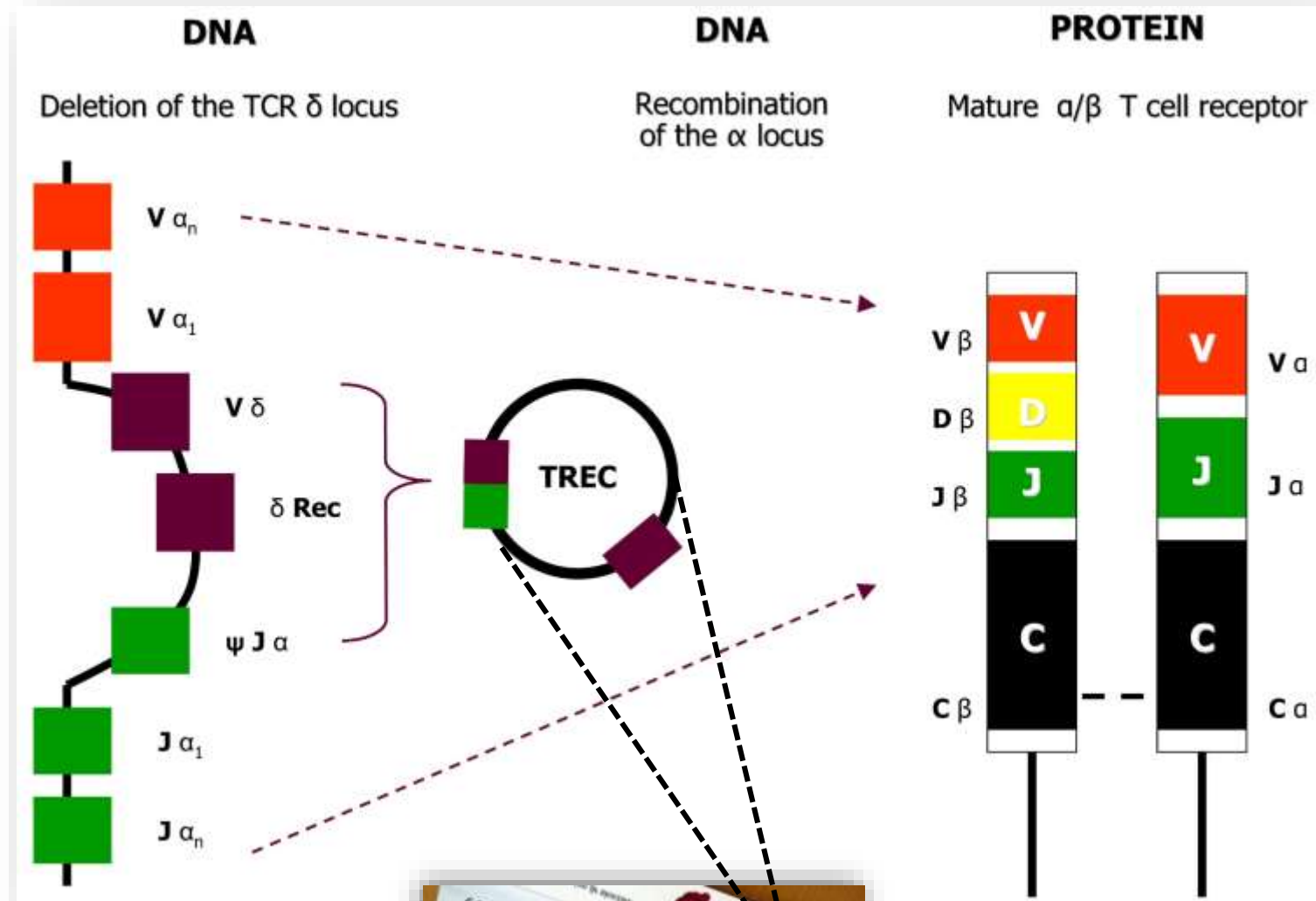
Cytotoxic T cell



T regulatory Cell



Rearrangement of T cell receptor genes



2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
Wisconsin	Massachusetts	California	Delaware	Colorado	Minnesota	Illinois	Arkansas	Alaska	Arizona	Nevada
		New York	Michigan	Connecticut	Ohio	Iowa	Hawaii	Georgia	Kansas	Alabama
				Florida	Pennsylvania	Maine	Montana	Idaho	Missouri	Indiana
				Mississippi	Utah	Nebraska	New Hampshire	Kentucky	North Carolina	Louisiana
				Texas		New Jersey	Oklahoma	Maryland		
				Wyoming		New Mexico	Puerto Rico	North Dakota		
						Oregon	South Carolina	Tennessee		
						Rhode Island	South Dakota	Vermont		
						Washington	Virginia			
						Washington, DC				
						West Virginia				

Timeline of SCID Newborn Screening implementation in U.S.

SCID Newborn Screening: Current Status of Implementation Map



Andra länder

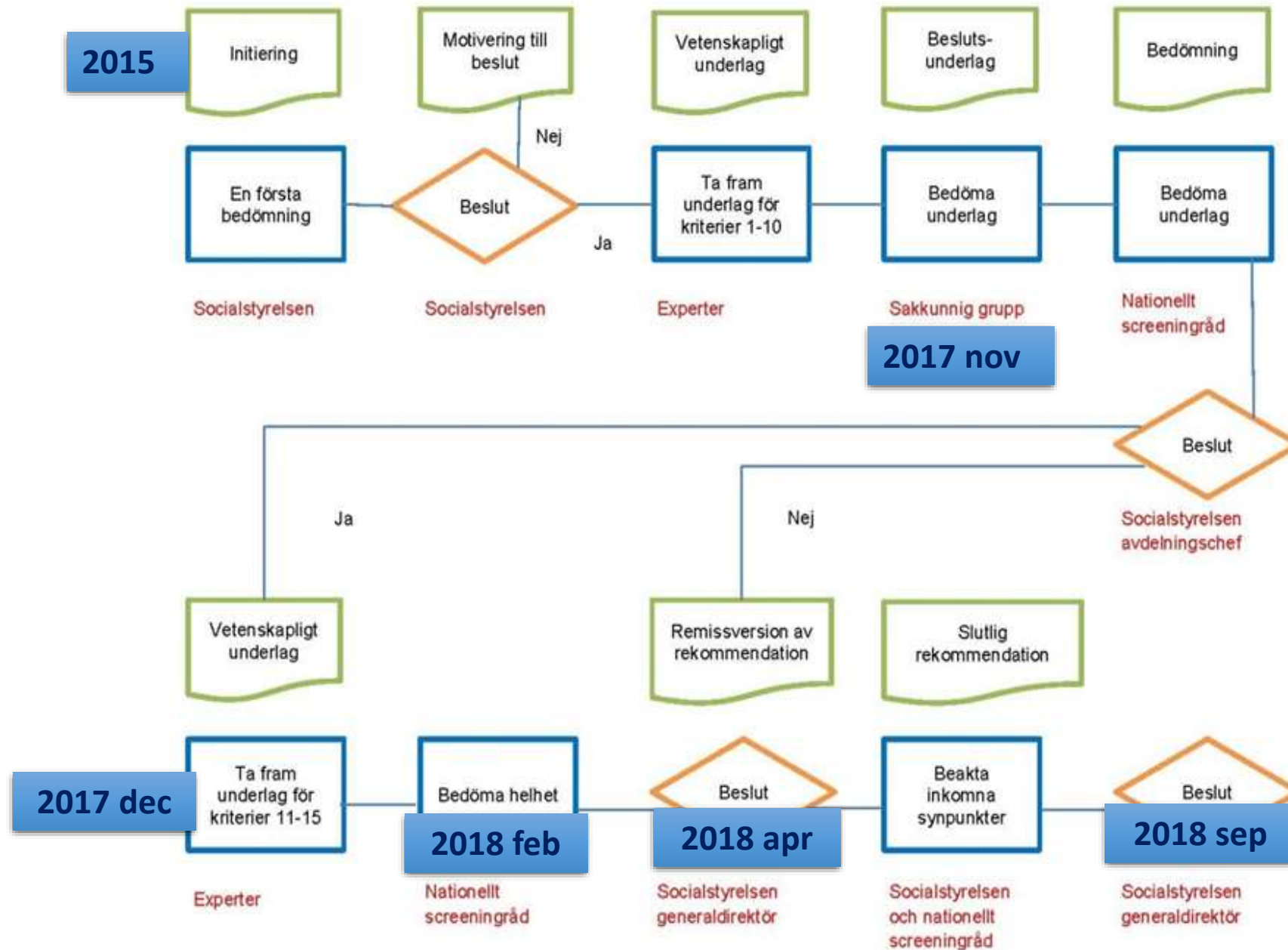
Screening today Norway Netherlands Catalonia
Iceland Canada Israel Taiwan

Screening recommended but funding or final approval are still lacking

Denmark Switzerland Liechtenstein UK Germany Slovakia

Pilot studies: France Spain Serbia-Montenegro Italy
Brazil Colombia Mexico

Screening soon (?) : Turkey Iran Saudi Arabia Australia



Screening av nyfödda för svår kombinerad immunbrist

Vetenskapligt underlag

Externa sakkunniga

Olov Ekwall, Professor, Överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus,
Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg

Maria Halldin Stenlid, Med Dr, Överläkare, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska
Universitetssjukhuset, Solna

Rolf Zetterström, Med Dr, Överläkare, Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar och Astrid
Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset

I

Från SBU

Jan Adolfsson, projektledare

Agneta Brolund, informationsspecialist

Margareta Hedner, biträdande projektledare

Anneth Syversson, projektadministratör

Expert	Kompetensprofil	Sjukvårdsregion	Arbetsplats
Helen Sundström	Barnmorska med lång erfarenhet från förlossning/Bb	Västra götalandregionen	Östra sjukhuset, Salgrenska universitets-sjukhuset
Malin Jansson	Barnmorska, arbetar inom primärvården, informerar blivande föräldrar om PKU-provet	Västra götalandregionen	Barnmorskemottagning i Skaraborg
Anders Fasth	Barnläkare med lång erfarenhet av vård av barn med immunologiska sjukdomar bl. a SCID	Västra götalandregionen	Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Jordi Asin Cayuela	Processansvarig överläkare för metabola sjukdomar, Klinisk kemi laboratoriet.	Västra götalandregionen	Sahlgrenska Universitets-sjukhuset
Kristina Lagerstedt Robinsson	Sjukhusgenetiker, metoder och instrument för genetisk analys	Stockholms sjukvårdsregion	Karolinska universitets-sjukhuset
Ulrika von Döbeln	Överläkare, tidigare verksamhetschef PKU-laboratoriet	Stockholms sjukvårdsregion	Karolinska universitets-sjukhuset
Yvonne Jostemyr	Barnsjuksköterska med erfarenhet av vård av patienter med immunbrister och stamcellstransplanterade barn.	Stockholms sjukvårdsregion	Karolinska universitets-sjukhuset, Huddinge
Sven Törnberg (deltar 24 nov)	Läkare och verksamhetsutvecklare screening på RCC samt erfarenhet av Socialstyrelsens modell för bedömningar av screeningprogram	Stockholms sjukvårdsregion	Regionala cancercentrum i samverkan, SLL
Anna Strandqvist	Psykolog, utför bedömningar av neuropsykologisk funktion hos barn som fångats upp	Stockholms sjukvårdsregion	Karolinska universitets-sjukhuset
Anna Nordenström (deltar 24 nov)	Barnläkare, specialist i pediatrik, arbetar med nyföddhetsscreeningen	Stockholms sjukvårdsregion	Karolinska universitets-sjukhuset
Jacek Winiarski	Överläkare och specialist i pediatrik, erfarenhet av vård av barn med SCID	Stockholms sjukvårdsregion	Karolinska Universitets-sjukhuset Huddinge.
Farah Ghorbany	Barnmorska som arbetar på BB-mottagning	Sydöstra sjukvårdsregionen	Universitetssjukhuset i Linköping
Johan Boström	Barnläkare, inriktning mot neonatologi och barnendokrinologi.	Norra sjukvårdsregionen	Norrlands universitetssjukhus
Nicholas Brodzski (ordförande)	Överläkare med inriktning mot immunbrister, Ordförande för SLIPI (Sveriges läkares intresseförening för primär immunbrist).	Södra sjukvårdsregionen	Skånes universitetssjukhus
Dominiki Papadopoulos (deltar 24 nov)	Specialistläkare med erfarenhet av nyföddhetsscreening/metabola sjukdomar.	Södra sjukvårdsregionen	Skånes universitetssjukhus
Maria Elfving	Läkare, Endokrinolog, arbetar främst med barn med hypotyreoos och CAH	Södra sjukvårdsregionen	Skånes universitetssjukhus
Andreas Ohlin	Neonatolog och verksamhetschef vid barnkliniken i Örebro, ordförande i specialitetsrådet för barnsjukvård i Uppsala Örebro regionen.	Uppsala-Örebro sjukvårdsregion	Universitetssjukhuset Örebro
Anneli Larsson	Patientföreträdare, verksamhetsansvarig Primär immunbristorganisationen		Primär immunbristorganisationen

Internat
Stockholm
23-24 november 2017

11. Screeningprogrammets kostnadseffektivitet ska ha värderats och bedömts vara rimlig
12. Information om deltagande i screeningprogrammet ska ha värderats
13. Organisatoriska aspekter som är relevanta för ett nationellt likvärdigt screeningprogram ska ha klarlagts
14. Screeningprogrammets resursbehov och genomförbarhet ska ha värderats
15. Det ska finnas en plan för utvärdering av screeningprogrammets effekter

Lag (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

t.o.m. SFS 2018:1273



SFS nr: 2002:297

Departement/myndighet: Socialdepartementet

Utfärdad: 2002-05-23

Ändrad: t.o.m. SFS 2018:1273

Ändringsregister: SFSR (Regeringskansliet)

Källa: Fulltext (Regeringskansliet)

5 kap. Biobank med prover från nyfödda barn

Tillämpningsområde

1 § Vårdgivare som regeringen bestämmer får för de ändamål som anges i 2 § ta emot, samla in, förvara, registrera, analysera och på annat sätt förfoga över vävnadsprover från nyfödda barn i en särskild biobank (PKU-biobanken).

Ändamål

2 § Vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas **endast** för

- analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera **ämnesomsättningssjukdomar,**

- retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,
- epidemiologiska undersökningar,
- uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt
- klinisk forskning och utveckling.

Gemensamma författningssamlingen avseende hälso- och sjukvård, socialtjänst, läkemedel, folkhälsa m.m.

ISSN 2002-1054, Artikelnummer 2019-6-12

Utgivare: Chefsjurist Pär Ödman, Socialstyrelsen

**Socialstyrelsens föreskrifter
om vilka sjukdomar som får spåras och diagnos-
tiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken;**

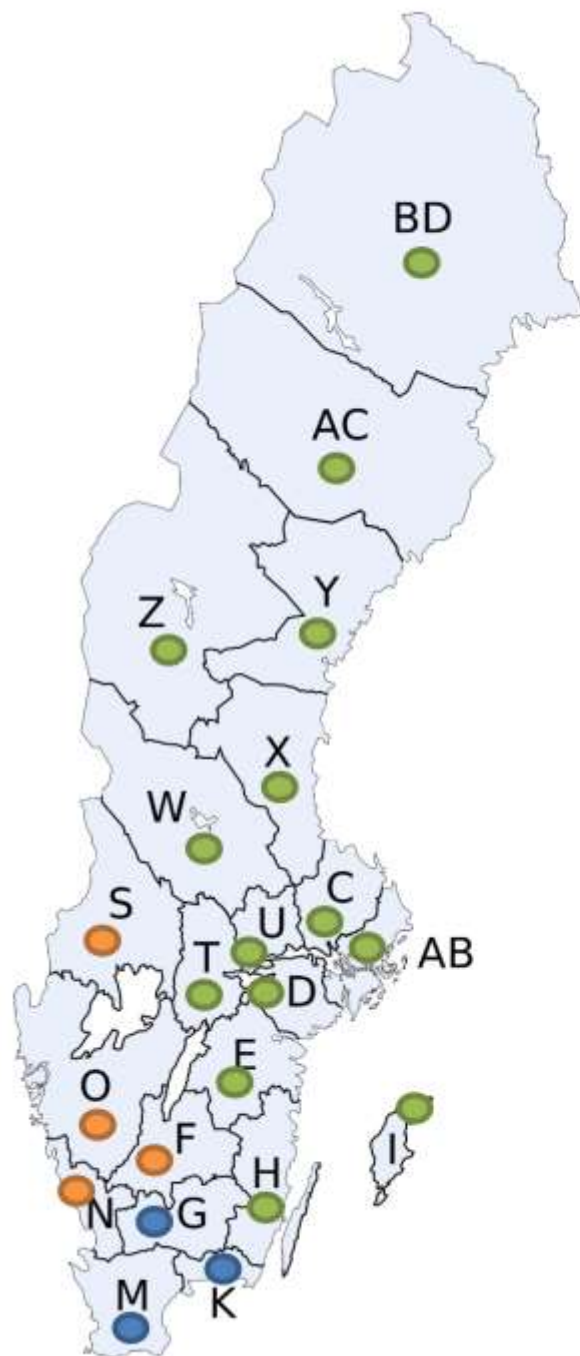
1 § Vävnadsprover i PKU-biobanken får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera följande medfödda sjukdomar:

1. fenylketonuri (PKU)
2. galaktosemi (GALT-brist)
3. kongenital hypotyreoos (KH)
4. kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH)
5. biotinidasbrist (BIOT-brist)
6. arginasbrist (ARG-brist)
7. argininosuccinatlyasbrist (ASL-brist)
8. betaketotiolasbrist (BKT-brist)
9. citrullinemi typ 1 (CIT 1)
10. glutarsyrauri typ 1 (GA 1)
11. homocystinuri (HCY)
12. isovaleriansyrauri (IVA)
13. karnitin-acylkarnitintranslokasbrist (CACT-brist)
14. karnitin-palmitoyltransferas 1-brist (CPT 1-brist)
15. karnitin-palmitoyltransferas 2-brist (CPT 2-brist)
16. LCHAD-brist
17. maple syrup urine disease (MSUD)
18. MCAD-brist
19. metylmalonsyrauri (MMA)

20. multipel acyl-CoA dehydrogenasbrist (MAD-brist, GA 2)
21. primär karnitinbrist (CUD)
22. propionsyrauri (PA)
23. tyrosinemi typ 1 (TYR 1)
24. VLCAD-brist
25. svår kombinerad immunbrist (SCID).

Denna författning träder i kraft den 1 juli 2019.

2019 Aug 5



Göteborg:

Avdelningen för pediatrik immunologi

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

Olov Ekwall, tfn 031-343 80 85 alt 070-955 45 94

Anders Fasth, tfn 070-085 27 17 alt 070-687 59 70

Ansvar: Jönköping (F), Halland (N), Västra Götaland (O),
Värmland (S).

Lund:

Immunbristmottagningen

Barn- och ungdomsmedicin

Skånes universitetssjukhus, Lund

Nicholas Brodzki, tfn 046-17 83 22 alt 070-488 89 94

Bakjour barnonkologi, tfn 070-517 24 91

Ansvar: Kronoberg (G), Blekinge (K), Skåne (M).

Stockholm:

Patientflödet Barnhematologi, immunologi och HCT

Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Huddinge

Karolinska Universitetssjukhuset

Kim Ramme, tfn 08-585 814 71 alt 073-983 79 97

Mikael Sundin, tfn, 08-585 848 43 alt 070-175 60 83

Konsult/bakjour, tfn 08-585 873 80

Ansvar: Stockholm (AB), Uppsala (C), Sörmland (D),
Östergötland (E), Kalmar (H), Gotland (I), Örebro (T),
Västmanland (U), Dalarna (W), Gävleborg (X),
Västernorrland (Y), Jämtland-Härjedalen (Z),
Västerbotten (AC), Norrbotten (BD).