



## Varför tas PKU-provet?

PKU-provet är ett blodprov som tas på alla nyfödda barn i Sverige. Syftet är att hitta barn med någon av ett antal ovanliga men allvarliga medfödda sjukdomar som går att behandla och där en tidig diagnos är viktig för prognosen. Behandlingen består vanligen av mediciner eller en speciell kost där man utesluter ämnen som kroppen inte kan ta hand om.

## De 24 sjukdomar som ingår i screeningen

*Arginasbrist • Argininosuccinatlyasbrist  
Betaketotilasbrist • Biotinidasbrist • CACT-brist  
Citrullinemi • CPT 1 och 2 brist • Fenylketonuri  
Galaktosemi • Glutarsyrauri typ 1 och typ 2  
Homocystinuri • Isovaleriansyrauri • LCHAD-brist  
MSUD • MCAD-brist • Medfödd binjurebarkhyperplasi  
Medfödd sköldkörtelhormonbrist  
Metylmalonsyrauri • Primär karnitinbrist  
Propionsyrauri • Tyrosinemi typ 1 • VLCAD-brist*

En kort beskrivning av var och en av sjukdomarna finns på PKU-laboratoriets hemsida. Fenylketonuri (PKU) var den första sjukdomen man började screena för i mitten av 1960-talet, därav namnet på provet.

## Hur går provtagningen till?

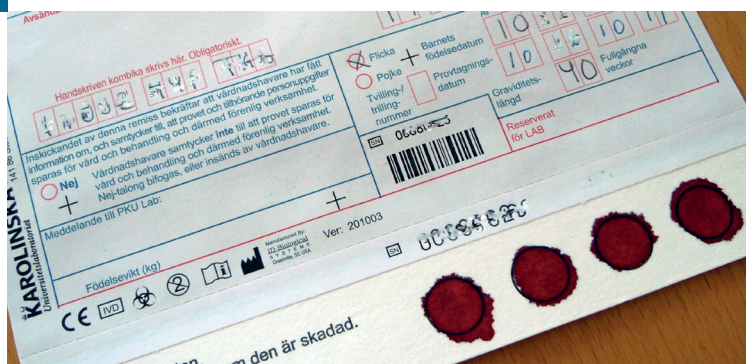
Provet tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder.

PKU-provet tas oftast venöst i ett blodkärl på handryggen eller i armvecket på barnet. Om det är svårt att hitta ett bra blodkärl kan man i stället ta blodprovet kapillärt i hälen. För att barnet ska känna så lite smärta som möjligt är det bra om det är nymatat eller får lite sockervatten i munnen i samband med provtagningen.

Vid provtagningen ska alla ringar på filterpappersdelen av PKU-remissen fyllas helt med blod. Blodet måste tränga igenom filterpappret helt. Efter att blodet har torkat ordentligt skickas provet samma dag till PKU-laboratoriet för analys. Analyserna är klara inom en vecka från provtagningen.

Remissen fylls i av provtagningspersonalen. Speciellt viktigt är det att man får med ett telefonnummer där familjen kan nå ifall ett analysresultat ger utslag eller om provet behöver tas om av andra skäl, till exempel för lite material.

► Läs mer på [www.karolinska.se/pku](http://www.karolinska.se/pku)



## Varför ska provet tas så snart som möjligt efter 48 timmar?

Flera av sjukdomarna vi screenar för är akuta sjukdomar i ämnesomsättningen där ett snabbt omhändertagande kan spela en avgörande roll. Vissa av dem kan dessutom maskeras när barnet börjat äta ordentligt, vilket är ett till skäl för att man inte bör vänta för länge. Provet får inte heller tas innan 48 timmars ålder då det ökar risken för falska positiva utslag och eftersom barnet då till stor del fortfarande delar mammas blodkemi.

## Metabola centra i Sverige

Umeå - Norrlands Universitetssjukhus  
Uppsala - Akademiska Sjukhuset  
Stockholm - Karolinska Universitetssjukhuset  
Göteborg - Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Lund - Skånes Universitetssjukhus

## Vad händer om något analysvärde inte är normalt?

Om ett prov ger utslag i screeningen ringer en barnläkare till familjen och kallar barnet för kontroll. Det är viktigt att känna till att provsvaret inte är en diagnos i sig självt. Många barn som kallas till kontroll visar sig vara fullt friska.

Bland de runt 115 000 barn som föds i Sverige varje år är det sammanlagt mellan 80 och 100 som har någon av sjukdomarna som ingår i screeningen. Dessa barn behandlas av barnläkare på hemorten, oftast i samarbete med specialistteam vid något av Sveriges metabola centra.

## Vad händer med provet sen?

När analyserna är klara sparas blodprovet i en biobank – PKU-biobanken.

Provet sparas dels för att kunna oanalysera det – en kvalitetskontroll, och dels för utveckling av nya och förbättrade analysmetoder. Om en läkare misstänker att en patient blivit sjuk på grund av något som hände under fosterlivet, till exempel en infektion, är PKU-provet ovärderligt för att säkerställa diagnosen. PKU-biobanken är dessutom en unik resurs för etikprövad forskning.

Personer födda efter 1 januari 1975 har sitt PKU-prov sparad i biobanken. I dag finns cirka fyra miljoner prover sparade. De uppgifter vi sparar är mammans namn och personnummer, barnets personnummer eller födelsedatum och kön, provtagningstidpunkt, graviditetslängd samt förlossningsklinikens namn.

### Urträde ur PKU-biobanken

Vårdnadshavare som inte samtycker till att deras barns prov sparas i PKU-biobanken, eller vuxna som vill begära urträde, begär kassering skriftligen genom att skicka in en så kallad **Nej-talong**.

Talongen finns tillgänglig för nedladdning via rubriken ”Allmänhet” på [www.biobanksverige.se](http://www.biobanksverige.se). Den kan även rekvireras från:

**Stockholms Medicinska Biobank**  
Norra Stationsgatan 69, Box 22550  
140 22 Stockholm

  
**KAROLINSKA**  
*Universitetslaboratoriet*

Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar  
PKU-laboratoriet  
[www.karolinska.se/pku](http://www.karolinska.se/pku)

Version 201603

 VI ÅR EN DEL AV  
STOCKHOLMS  
LÄNS LANDSTING



## Information om nyföddhetscreening med PKU-provet

Karolinska Universitetssjukhuset  
Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar

