

Föräldrainformation om PKU-provet

PKU-provet tas på alla nyfödda i Sverige sedan mitten av 60-talet. 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.

Om något analysvärde inte är normalt kommer en barnläkare på er hemort att ringa och kalla ert barn för kontroll. Risken att ert barn skulle ha någon av de här sjukdomarna är mycket liten. Bland de cirka 100 000 barn som föds varje år i Sverige är det sammanlagt mellan 75 och 100 som har någon av sjukdomarna som ingår i testet.

Från början testade man bara för sjukdomen fenylketonuri (PKU) men antalet sjukdomar i testet har utökats flera gånger tack vare allt bättre metoder. En aktuell lista över de sjukdomar som för närvarande testas för finns under rubriken "Om sjukdomarna som ingår i screeningen" på www.karolinska.se/PKU. Där kan ni även hitta ytterligare information om PKU-provet.

Provet ska tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Några droppar blod samlas upp på ett filtrerpapper, får lufttorka och sänds till PKU-laboratoriet för analys. Analysresultaten är färdiga inom en vecka. Ibland räcker dock inte provet för analyserna och då måste vi be om ett nytt prov. Efteråt sparar vi provet för kompletterande analyser, kvalitetssäkring och metodutveckling. Provet kommer också att vara tillgängligt för etikprövade forskningsprojekt.

Provet förvaras och hanteras i enlighet med biobankslagen. De uppgifter vi sparar är moderns namn och personnummer, barnets personnummer eller födelsedatum och kön, provtagningstidpunkt, graviditetstidpunkt samt förlossningskliniken namn. Vi behöver dessa uppgifter för att hålla reda på provet och för att tolka analysresultaten på ett riktigt sätt.

Om ni inte vill att ert barns prov ska sparas kan ni begära detta skriftligen genom att fylla i en s.k. Nej-talong som ni får av personalen som tar PKU-provet. Talongen måste skrivas under av båda vårdnadshavarna (eller vårdnadshavaren om det bara finns en) för att vara giltig. Den skickas till *Stockholms medicinska biobank, Norra stationsgatan 69, Box 22550, 104 22 Stockholm*. Ni kan även ladda ned Nej-talongen via rubriken "Allmänhet" på www.biobanksverige.se

Stockholm, Juni 2016
PKU-laboratoriet, CMMS, L7:05,
Karolinska Universitetssjukhuset Solna, 171 76 Stockholm
Telefon: 08-517 714 70