

Nationella riktlinjer 2025:

Screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD)

Rekommendation om att utöka
nyföddhetscreeningen

Remissversion

Denna publikation skyddas av upphovsrättslagen. Vid citat ska källan uppges. För att återge bilder, fotografier och illustrationer krävs upphovspersonens tillstånd.

Publikationen finns som pdf på Socialstyrelsens webbplats. På begäran kan vi ta fram publikationen i ett alternativt format för personer med funktionsnedsättning. Skicka frågor om alternativa format till alternativaformat@socialstyrelsen.se.

Artikelnummer: 2025-10-9823

Publicerad: www.socialstyrelsen.se, oktober 2025

Förord

I denna rapport presenterar Socialstyrelsen en rekommendation till hälso- och sjukvården om att erbjuda screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD), som en del av den befintliga nationella nyföddhetscreeningen med PKU-provet.

Rekommendationen riktar sig till dig som beslutar om utbud och resurser i hälso- och sjukvården, och till dig som arbetar med screening. Den har tagits fram enligt Socialstyrelsens bedömningsmodell för nationella screeningprogram för nyfödda.

Detta är en remissversion. Du kan skicka synpunkter på rekommendationen senast 9 december 2025 till screening@socialstyrelsen.se.

Socialstyrelsen vill tacka det nationella screeningrådet, Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU), Socialstyrelsens etiska råd samt sakkunniga och experter som har deltagit i arbetet med stort kunnande och engagemang.

Thomas Lindén
Avdelningschef
Avdelningen för kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården

Innehåll

Förord	3
Sammanfattning	5
Utöka nyföddhetsscreeningen med screening för MLD	5
Screeningen kan starta när Socialstyrelsens föreskrifter ändrats	5
Inledning	6
Vad är screening?	6
Screening för alla nyfödda med PKU-provet	7
Socialstyrelsen har utrett tre alternativ för screening för MLD	7
Rekommendation om att erbjuda screening	9
Motivering: Nyttan överväger nackdelarna	9
Socialstyrelsen utvärderar screeningen	10
Förutsättningar för screeningprogrammet	11
Screening för MLD kräver ändringar i Socialstyrelsens föreskrifter	11
Nyföddhetsscreeningen är nationell högspecialiserad vård	11
Ny bedömning kan bli aktuell framöver	12
Deltagare i arbetet	13
Tillhörande dokument som publiceras på webben	16

Sammanfattning

Utöka nyföddhetsscreeningen med screening för MLD

Erbjud alla nyfödda barn screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD) med PKU-provet. Det är Socialstyrelsens rekommendation till hälso- och sjukvården, som innebär att ytterligare en sjukdom inkluderas i den nuvarande nyföddhetsscreeningen. Screeningen för MLD gäller de tidiga formerna av sjukdomen – seninfantil och tidigt juvenil MLD – där screening kan ge stora hälsovinster.

MLD är en ärftlig sjukdom som ger allvarliga skador på nervsystemet. Den leder ofta till svår funktionsnedsättning, och i de flesta fall till förtida död. Men med tidig behandling kan man förebygga permanenta skador. Genom screening kan man upptäcka patienterna innan de får symtom, vilket möjliggör behandling med stamcellsbaserad genterapi. Cirka 1–2 barn per år kan upptäckas i screeningen.

Socialstyrelsen rekommenderar däremot inte screening för de sena formerna av MLD – senjuvenil och adult MLD – där nyttan med tidig diagnos är mycket osäker. Personer med de sena formerna av MLD behandlas inte förrän de har börjat få symtom, eftersom behandlingen innebär risker och komplikationer, och har oklar effekt. För dessa personer kan tidig kännedom om sjukdomen leda till långvarig oro och belastande uppföljningsprogram.

Screeningen kan starta när Socialstyrelsens föreskrifter ändrats

Screeningstestet för MLD innehåller en genetisk analys, och för att screeningen ska bli möjlig planerar Socialstyrelsen att göra ändringar i föreskrifterna om

- vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken
- undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning.

Ändringarna kommer att träda i kraft i september 2026. Då kan screeningen starta – om inte rekommendationen om screening för MLD ändras efter synpunkter på denna remissversion.

En uppdatering av rekommendationen kan också bli aktuell om kunskaperna om MLD ökar, eller om behandlingsmöjligheterna förändras.

Inledning

Metakromatisk leukodystrofi (MLD) är en ärftlig neurologisk sjukdom som främst drabbar barn under 2 år, men även äldre barn och vuxna. Den ger ofta svår funktionsnedsättning och kraftigt förkortad livslängd. Sjukdomen är mycket sällsynt, och i Sverige diagnostiseras omkring 2 personer per år.

Forskning har visat att behandling med genetiskt modifierade stamceller (så kallad HSCT-GT) kan hindra att sjukdomen utvecklas. Behandlingen behövs i ett mycket tidigt skede, om den ska fungera effektivt och kunna förebygga permanenta skador i nervsystemet.

Med nyföddhetsscreening går det att upptäcka MLD innan symtomen visar sig, och erbjuda tidig behandling. Se kapitlet [Rekommendation om att erbjuda screening](#).

→ Läs mer:

- På Socialstyrelsens webbplats finns kunskapsunderlagen för denna rapport, tillsammans med en etisk och en hälsoekonomisk analys. Se socialstyrelsen.se/nationellascreeningprogram/mld.
- I [Socialstyrelsens kunskapsdatabas över sällsynta hälsotillstånd](#) finns mer information om MLD.

Vad är screening?

Screening

Screening är en systematisk undersökning av en population för att identifiera personer med ett visst tillstånd eller ökad risk att utveckla ett visst tillstånd.

Syftet med screening är att upptäcka tillstånd som kan få svåra konsekvenser för både den enskilda individen och samhället. Det kan handla om för tidig död, svår skada eller funktionsnedsättning. Målet är att kunna åtgärda tillståndet tidigt, och på så sätt minska konsekvenserna.

Socialstyrelsen har i uppdrag att ta fram rekommendationer om nationella screeningprogram. Syftet med rekommendationerna är att nå nationell samordning och samsyn kring screening – och kring att avstå från screening när det inte är klarlagt att de positiva effekterna överväger de negativa. Detta är viktigt för att befolkningen ska erbjudas en jämlik vård av hög kvalitet.

→ Läs mer: Socialstyrelsen har en [bedömningsmodell för nationella screeningprogram för nyfödda](#).

Screening för alla nyfödda med PKU-provet

Screeningen för MLD blir en del av nyföddhetsscreeningen med PKU-provet – ett blodprov som rekommenderas för alla nyfödda i Sverige så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Syftet med PKU-provet är att upptäcka ett antal sällsynta sjukdomar som är viktiga att behandla tidigt. Blodprovet droppas på ett särskilt filterpapper och skickas till PKU-laboratoriet i Stockholm för analys.

PKU-provet rekommenderas också för nyanlända barn under 8 år, om de är symptomfria och inte tidigare har gått igenom någon form av nyföddhetsscreening med blodprov på filterpapper i sitt födelseland.

➔ **Läs mer** om PKU-provet hos Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) på Karolinska universitetssjukhuset: karolinska.se/pku.

Socialstyrelsen har utrett tre alternativ för screening för MLD

MLD delas in i fyra olika sjukdomsformer, beroende på i vilken ålder symtomen uppstår:

- seninfantil MLD
- tidigt juvenil MLD
- senjuvenil MLD
- adult MLD.

De två tidiga sjukdomsformerna ger svårast funktionsnedsättning och en kraftigt förkortad livslängd, om de inte behandlas. De har också ett snabbare förlopp än de sena sjukdomsformerna.

I november 2023 rekommenderade Rådet för nya terapier (NT-rådet) behandling med stamcellsbaserad genterapi för barn med de tidiga sjukdomsformerna. Rekommendationen gäller barn som ännu inte har fått några symtom från centrala nervsystemet (seninfantil MLD), eller endast mycket lindriga symtom (tidigt juvenil MLD).

Dessa barn går att upptäcka i nyföddhetsscreeningen, med hjälp av ett test som inkluderar två olika biokemiska analyser och en genetisk analys. Den genetiska analysen identifierar varianter i genen *ARSA* som orsakar sjukdomen. Barn med en sådan variant i båda genkopiorna kommer att utveckla någon av MLD-formerna. Ofta går det att förutsäga vilken form, men inte alltid.

För att bedöma för- och nackdelar med screening för MLD har Socialstyrelsen utrett tre möjliga screeningalternativ:

1. **Omfattande screening** upptäcker barn med MLD, oavsett form.
2. **Selektiv screening** upptäcker barn med en tidig sjukdomsform som kan behandlas med genterapi, och utesluter dem som med säkerhet utvecklar en sen sjukdomsform. Samtidigt upptäcks några barn med osäker form.
3. **Restriktiv screening** upptäcker enbart barn som med säkerhet utvecklar en tidig sjukdomsform som kan behandlas med genterapi. Inga barn med osäker form upptäcks – och därmed kan några barn med tidiga former missas.

Vi har utvärderat alla tre alternativ enligt bedömningsmodellen för nationella screeningprogram för nyfödda. Till grund för bedömningen ligger ett vetenskapligt underlag, en kartläggning av screeningens organisatoriska konsekvenser, en etisk analys och en hälsoekonomisk analys. Bedömningen gjordes först av en sakkunniggrupp med expertis i bland annat nyföddhetsscreening och sällsynta sjukdomar hos barn. Därefter gjordes en helhetsbedömning av det nationella screeningrådet, som består av regionpolitiker, myndighetsrepresentanter och sakkunniga på screeningområdet. Slutligen beslutade Socialstyrelsen att rekommendera alternativ 2, selektiv screening – se kapitlet [Rekommendation om att erbjuda screening](#).

➔ **Läs mer:** NT-rådets rekommendation om stamcellsbaserad genterapi (Libmeldy) finns på [webbplatsen för Regionernas samverkansmodell för läkemedel](#).

Rekommendation om att erbjuda screening

Rekommendation till hälso- och sjukvården

Erbjud screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD) med PKU-provet till alla nyfödda barn.

Screeningen gäller de tidiga sjukdomsformerna seninfantil och tidigt juvenil MLD.

Den rekommenderade screeningen är selektiv. Det betyder att testet

- upptäcker barn med de tidiga, allvarligaste formerna av MLD – seninfantil och tidigt juvenil MLD
- upptäcker några barn med en osäker sjukdomsutveckling
- utesluter alla som med säkerhet kommer att utveckla en sen form av MLD – senjuvenil eller adult MLD.

Motivering: Nyttan överväger nackdelarna

Screeningen möjliggör livräddande behandling

Nyföddhetsscreening för MLD gör det möjligt att upptäcka de tidiga och allvarligaste formerna av sjukdomen i ett tidigt skede, när behandling med stamcellsbaserad genterapi fortfarande är möjlig. Genom screeningen kan cirka 1–2 barn per år få en tidigare diagnos och erbjudas genterapi innan de fått kliniska symtom. Detta är avgörande för att förebygga permanenta skador på nervsystemet, svår funktionsnedsättning och förtida död.

Idag är det i princip endast syskon till personer som redan diagnostiserats med MLD som kan upptäckas i tid för behandling med genterapi. Med screening kan barn med tidiga former av MLD få samma möjlighet till bästa vård.

Samtidigt finns alltid en liten risk att screeningstestet missar barn med en tidig form av MLD. Screeningen ersätter alltså inte den medicinska diagnostiken – hälso- och sjukvården behöver fortsatt uppmärksamma och utreda patienter med symtom på MLD.

Viktigt att upptäcka och följa upp barn med osäker sjukdomsutveckling

Det är viktigt att screeningen upptäcker även barn med en osäker sjukdomsutveckling. Det vore inte etiskt försvarbart att utesluta dem, eftersom en del av dem kan bli hjälpta av genterapi. Hälso- och sjukvården behöver följa upp dessa barn noggrant, för att kunna se tidiga tecken på sjukdom innan det blir för sent med genterapi.

Mycket tveksam nytta med att upptäcka sena former av sjukdomen

För de sena formerna av MLD väger nackdelarna med en tidig diagnos tyngre än fördelarna, bedömer Socialstyrelsen. Personer som insjuknar senare i livet kan erbjudas traditionell stamcellstransplantation, men först efter att de fått symtom. Det beror på att behandlingen innebär risker och kan ge komplikationer. Dessutom är behandlingens effekter mycket osäkra. En tidig diagnos skulle därmed innebära återkommande och omfattande medicinsk uppföljning under lång tid, innan behandling kan bli aktuell. Detta kan sänka livskvaliteten och leda till oro för både patienten och närstående.

I stället är det viktigt att fortsatt uppmärksamma och utreda patienter som får symtom på MLD senare i livet.

Socialstyrelsen utvärderar screeningen

Det är viktigt att upptäcka om effekten av screeningen försämras eller uteblir. Socialstyrelsen har tagit fram indikatorer för att följa upp screeningen för MLD. Indikatorerna mäter både positiva och negativa effekter av screeningen i sin helhet och av de olika delarna, såsom test, diagnostik och behandling.

➔ **Läs mer:** Indikatorerna redovisas utförligt i rapporten *Indikatorer – screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD)* på [Socialstyrelsens webbplats](#).

Förutsättningar för screeningprogrammet

Screening för MLD kräver ändringar i Socialstyrelsens föreskrifter

Screeningstestet för MLD innehåller en genetisk analys, och för att screeningen ska bli möjlig planerar Socialstyrelsen att göra ändringar i föreskrifterna om

- vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken (HSLF-FS 2019:13)
- undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning (HSLF-FS 2019:12).

Ändringarna kommer att träda i kraft i september 2026. Då kan screeningen starta – om inte rekommendationen om screening för MLD ändras efter synpunkter på denna remissversion.

Nyföddhetsscreeningen är nationell högspecialiserad vård

Nyföddhetsscreeningen med PKU-provet är nationell högspecialiserad vård: tillståndspliktig vård som är särskilt sällsynt och ovanlig, och bedrivs på få ställen i landet. Syftet är att öka förutsättningarna för högre kvalitet och bättre resultat, och ge jämlik tillgång till vården – oavsett var i landet man bor:

- Region Stockholm ansvarar för att analysera PKU-provet. Det görs på Karolinska universitetssjukhuset.
- Region Stockholm och Västra Götalandsregionen ansvarar för att följa upp provsvaren, så att barnen kan få diagnos. Det görs på Karolinska universitetssjukhuset och Sahlgrenska universitetssjukhuset.
- Region Stockholm, Västra Götalandsregionen och Region Skåne ansvarar för kliniska bedömningar och behandling av sällsynta och svårbehandlade medfödda metabola sjukdomar (inklusive neurometabola sjukdomar). Det görs på Karolinska universitetssjukhuset, Sahlgrenska universitetssjukhuset och Skånes universitetssjukhus.

Det nordiska behandlingscentret för genterapi vid MLD är placerat vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

➔ **Läs mer:** På [Socialstyrelsens webbplats](#) finns vårt beslut om medfödd metabol sjukdom, inklusive nyföddhetsscreening, som nationell högspecialiserad vård.

Ny bedömning kan bli aktuell framöver

Socialstyrelsen kan komma att uppdatera rekommendationen om screening för MLD på nytt, om det kommer ny kunskap om sjukdomen som kan påverka screeningen eller om behandlingsmöjligheterna förändras. Den stamcellsbaseade genterapin mot MLD är till exempel ny, och mer forskning kan ge ny kunskap.

Deltagare i arbetet

Nationellt screeningråd

Deltagare

Jan Adolfsson	sakkunnig, screening
Talla Alkurdi	regionpolitiker, Sjukvårdsregion Stockholm-Gotland
Thomas Gustafsson	regionpolitiker, Sydöstra sjukvårdsregionen
Robert Hamberg	regionpolitiker, Norra sjukvårdsregionen
Ami Hommel	sakkunnig, omvårdnad
Thomas Lindén	ordförande, avdelningschef, Socialstyrelsen
Stefan Lindgren	sakkunnig, medicin
Douglas Lundin	representant, Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
Anna Mannfalk	regionpolitiker, Södra sjukvårdsregionen
Karin Modig	sakkunnig, epidemiologi
Ann Molander	regionpolitiker, Västra sjukvårdsregionen
Anders Tegnell	representant, Folkhälsomyndigheten
Kenneth Östberg	regionpolitiker, Sjukvårdsregion Mellansverige

Sakkunniggrupp

Deltagare

Mina Abbasi	ordförande, utredare, Socialstyrelsen
Niklas Darin	överläkare, barnneurologi, Drottning Silvias barnsjukhus, Göteborg
Olov Ekwall	överläkare, pediatrik immunologi, Drottning Silvias barnsjukhus, Göteborg
Maria Forsgren	överläkare, barnneurologi, Skånes universitetssjukhus, Lund
Olena Gruzieva	docent i epidemiologi, Karolinska institutet, Stockholm
Ricard Nergårdh	överläkare, barnendokrinolog, Akademiska sjukhuset, Uppsala
Jessica Nihlén Fahlquist	docent i praktisk filosofi, Uppsala universitet
Frida Nordin	specialistläkare, klinisk genetik och neurologi, Norrlands universitetssjukhus, Umeå

Harriet Nyström	patientrepresentant, specialistläkare, medicinsk radiologi, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm
Antri Savidou	specialistläkare, barnneurologi, Drottning Silvias barnsjukhus, Göteborg
Göran Solders	överläkare, neurologi, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm
Rosalie Säregård	psykolog, genetisk vägledning, Göteborgs universitet
Rolf Zetterström	överläkare, chef för PKU-laboratoriet, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

Kunskapsunderlag

Vetenskapligt underlag och kartläggning av organisatoriska konsekvenser

Deltagare

Hans Ehrencrona	överläkare, klinisk genetik, Skånes universitetssjukhus, Lund
Erik Eklund	överläkare, barnneurologi, Skånes universitetssjukhus, Lund
Veronika Lundbäck	sjukhuskemist, PKU-laboratoriet, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

Vetenskapligt underlag – SBU

Deltagare

Veronika Lundbäck	sjukhuskemist, PKU-laboratoriet, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm
Karin Naess	överläkare, barnneurolog, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm
Fanny Sellberg	projektledare

Etisk analys

Deltagare

Christian Munthe	professor i praktisk filosofi, Göteborgs universitet
------------------	--

Hälsoekonomisk analys

Deltagare

Chiara Malmberg	hälsoekonom, Institutet för hälso- och sjukvårdsekonomi (IHE)
Katarina Steen Carlsson	docent i hälsoekonomi, Lunds universitet

Övriga medverkande från Socialstyrelsen

Deltagare

Johanna Axelsson	kommunikatör
Madelene Barboza	projektledare indikatorer, utredare
Margareta Hedner	projektledare, utredare
Sissel Kulstadvik	enhetschef
Rebecka Lantto Graham	projektmedarbetare, utredare
Kajsa Mulder	produktionsledare
Louise Ohlén	webbredaktör
Sofie Strömbäck	redaktör
John Wahlby	jurist

Tillhörande dokument som publiceras på webben

Denna rapport har fyra bilagor på Socialstyrelsens webbplats, socialstyrelsen.se/nationellascreeningprogram/mld:

- Vetenskapligt underlag
- Organisatoriska konsekvenser
- Etisk analys
- Hälsoekonomisk analys.

På Socialstyrelsens webbplats finns också rapporten:

- Indikatorer – screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD).



Nationella riktlinjer 2025: Screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD)
(artikelnr 2025-10-9823) kan laddas ner från socialstyrelsen.se/publikationer.