

Screening för cystisk fibros

Organisatoriskt underlag

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

Publikationen finns som pdf på Socialstyrelsens webbplats. Publikationen kan också
tas fram i alternativt format på begäran. Frågor om alternativa format skickas till
alternativaformat@socialstyrelsen.se

Förord

I det här dokumentet har Socialstyrelsen samlat underlagen för de organisatoriska kriterierna i Socialstyrelsens modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram. De organisatoriska kriterierna utgörs av kriterierna 12–14 i modellen.

Socialstyrelsens rekommendation om screening för cystisk fibros och myndighetens modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram finns publicerad på myndighetens webbplats, www.socialstyrelsen.se/riktlinjer/nationellascreeningprogram.

Innehåll

Förord	3
12. Informationen till deltagare i screeningprogrammet ska ha värderats..7	
Informationsmaterial till blivande och nyblivna vårdnadshavare och allmänheten	8
Information om screening för cystisk fibros	8
Information om anlag för cystisk fibros	8
Information till vårdpersonal	9
Information till läkare	9
13. Organisatoriska aspekter som är relevanta för ett nationellt likvärdigt screeningprogram ska ha klarlagts.....	10
Rutiner för återkallande av barn med positivt screeningresultat	11
Utredning på CF-center.....	11
Utredning på avdelning för klinisk genetik	12
14. Screeningprogrammets resursbehov och genomförbarhet ska ha värderats	13
Resursbehov för provtagande enheter	13
Resursbehov för PKU-laboratoriet vid Karolinska Universitetssjukhuset	14
Resursbehov för CF-center	15
Resursbehov för genetisk vägledning och genetisk testning	15
Juridiska förutsättningar	16

12. Informationen till deltagare i screeningprogrammet ska ha värderats

Alla som erbjuds screening ska få validerad, kortfattad och skriftlig information om screeningprogrammet. Av informationen bör följande framgå:

- *hur stor risken är att drabbas av tillståndet*
- *vilka konsekvenser tillståndet har*
- *hur screeningprogrammet påverkar tillståndets konsekvenser*
- *hur screeningprogrammet fungerar (exempelvis intervallen för testning)*
- *hur undersökningen går till*
- *om screeningundersökningen innehåller ett genetiskt test och i så fall eventuella konsekvenser av detta (exempelvis information om anlagsbärarskap)*
- *hur stor andel som har ett positivt resultat av screeningtestet – det vill säga ett resultat som tyder på att personen har tillståndet*
- *hur stor risken är för ett falskt positivt eller ett falskt negativt resultat av screeningtestet*
- *vilka konsekvenserna blir av ett positivt resultat av screeningtestet*
- *vilka åtgärder för tillståndet som kan bli aktuella och deras eventuella negativa konsekvenser*
- *att det är frivilligt att delta i ett screeningprogram*
- *vem som är avsändare av inbjudan till screeningen*
- *hur man kan få ytterligare, mer detaljerad information.*

Informationen ska vara nationellt likvärdig och formulerad på ett enkelt och begripligt sätt. Informationen ska också finnas tillgänglig på de språk som är vanliga i den aktuella populationen. De som tar fram informationen ska även ta hänsyn till andra aspekter som kan bidra till ett jämlikt deltagande. Dessutom bör informationen ha testats på den relevanta befolkningsgruppen innan den börjar användas. Vidare ska man värdera om andra än den avsedda befolkningsgruppen behöver information om screeningprogrammet, till exempel hälso- och sjukvården, beslutsfattare och allmänheten. När screeningen avser att identifiera flera tillstånd kan informationen presenteras på aggregerad nivå. I dessa fall är det särskilt viktigt att beskriva var mottagarna kan få ytterligare information.

Nyföddhetscreening med det så kallade PKU-provet har funnits i Sverige sedan 1965. I dag har cirka hälften av Sveriges befolkning screenats. Provet är väletablerat och de allra flesta har hört talas om det. Från början ingick endast screening för fenylketonuri (phenylketonuria, PKU), som provet är uppkallat efter. Antalet ingående sjukdomar har med tiden utökats och metoderna anpassats allt eftersom ny och mer tillförlitlig analysmetodik blivit tillgänglig. Under 2019 utökades screeningen med ytterligare en sjukdom och innefattar därmed 25 sjukdomar.

Informationsmaterial till blivande och nyblivna vårdnadshavare och allmänheten

Det finns informationsmaterial om PKU-provet i form av en informationsbroschyr som främst erbjuds på mödravårdscentraler vid den sista rutinkontrollen innan beräknad nedkomst, samt som ett blad med föräldrainformation som sitter fäst vid den fysiska remissen och som rivs av och ges till vårdnadshavare i samband med provtagningen.

I informationsmaterialet anges vilka sjukdomar som ingår i testet och var man kan läsa mer om var och en av dessa. Av informationen framgår också att de sjukdomar som ingår är sådana där tidig diagnostik och behandling spelar en avgörande roll för prognosen. Materialet innehåller information om hur många barn som varje år hittas med någon av sjukdomarna, hur provtagningen går till, och vad som händer vid positivt utfall. Det poängteras också att screeningen inte är diagnostisk och att det förekommer falskt positiva resultat, vilket innebär att många barn som kallas till ytterligare kontroll visar sig vara friska.

Informationsmaterialet beskriver även att provet efter analys sparas i den så kallade PKU-biobanken, och varför, samt att man kan begära att provet inte ska sparas och hur det går till.

Informationsmaterialet är framtaget för att vara enkelt och lättillgängligt och är därmed övergripande i sin karaktär. Det finns på ett flertal olika språk. Utförligare information finns på PKU-laboratoriets webbplats (www.karolinska.se/pku) där man till exempel kan läsa om varje sjukdom som ingår i screeningen.

Information om screening för cystisk fibros

Screening för cystisk fibros skiljer sig åt från de övriga sjukdomarna i den befintliga screeningen av nyfödda, med avseende på att anlagsbärare kan identifieras. När det gäller information till förlossningsavdelningar, BB, kvinnokliniker med flera har screeninglaboratoriet sedan tidigare upparbetade kanaler, inklusive särskilda provtagarkurser som skulle kunna fungera väl för detta ändamål.

Information om anlag för cystisk fibros

Bortsett från informationsbehovet i samband med själva provtagningen och efterföljande diagnostik måste informationen om anlagsbärarskap kunna hanteras. Screeningen kommer att identifiera vissa (men långt ifrån alla) anlagsbärare som riskerar att få ett barn med cystisk fibros om de skulle få barn med en annan anlagsbärare. Anlag för cystisk fibros är relativt vanligt i den svenska populationen. Hälso- och sjukvården bör ge en tydlig och anpassad information till vårdnadshavarna och ge rekommendationer kring om, hur

och när det kan vara relevant för dem att informera barnet om anlagsbärarskapet. Det är viktigt att vårdnadshavarna förstår att denna information kan vara viktig för barnet inför familjebildning. Målet bör vara att ge en god grund för den som vill söka mer information. Informationen kommer att ges på ett CF-center där kunskap och erfarenhet finns angående bärarskap. Där kan också uppföljning av informationen ske och dit föräldrarna kan återkomma för ytterligare information.

Sedan 2019 medger biobankslagen, enligt 5 kap. 6 § biobankslagen (2002:297) att analys- och undersökningsresultat, samt uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning, kan registreras. Information om anlagsbärarskap kan registreras i journalen samt i laboratorieinformationssystemet som PKU-laboratoriet har. På detta sätt kan ett barn som genom screening har identifierats som anlagsbärare ta reda på detta inför sin egen familjebildning.

Utredningen som sker efter positivt screeningutfall kan leda till att man får veta att barnet är friskt utan anlag för sjukdomen, att barnet är friskt men anlagsbärare eller att barnet är sjukt. Om föräldrarna inte vill utreda så har de möjlighet att i detta skede tacka nej.

Information till vårdpersonal

När det gäller information till förlossningsavdelningar, BB, kvinnokliniker, barnkliniker och andra vårdenheter, har PKU-laboratoriet upparbetade informationskanaler. PKU-laboratoriet håller dessutom regelbundna föreläsningar och kurser med aktuell information om provet.

Information till läkare

Förutom genom ovanstående kanaler ges information till barnläkare vid möten för barnläkarföreningens del- och intresseföreningar, samt till övriga professionsgrupper med kunskap och kännedom om cystisk fibros. Barnläkarföreningen har även årliga möten för alla barnläkare (Barnveckan) och då ges tillfälle att informera kring screeningprogrammet och om eventuella ändringar och utökningar i programmet.

13. Organisatoriska aspekter som är relevanta för ett nationellt likvärdigt screeningprogram ska ha klarlagts

För att screeningprogrammet ska kunna få avsedd effekt och bidra till nationell likvärdighet behöver det organiseras så att alla centrala delmoment ingår: inbjudan, screeningundersökning, förmedling av resultat från screeningundersökningen, eventuell vidare utredning, kvalitetskontroll, rapportering och uppföljning. Underlaget till detta kriterium ska belysa dessa organisatoriska aspekter, och även beskriva om det finns förutsättningar att samordna screeningprogrammet nationellt. Det ska också framgå vilka delar av screeningprogrammets organisation som kan anpassas till lokala förutsättningar. Vidare ska organisatoriska aspekter kring den utrustning som krävs för screeningprogrammet vara beskrivna, liksom vilka kompetenser som bör ingå och hur inbjudan till screeningprogrammet ska hanteras.

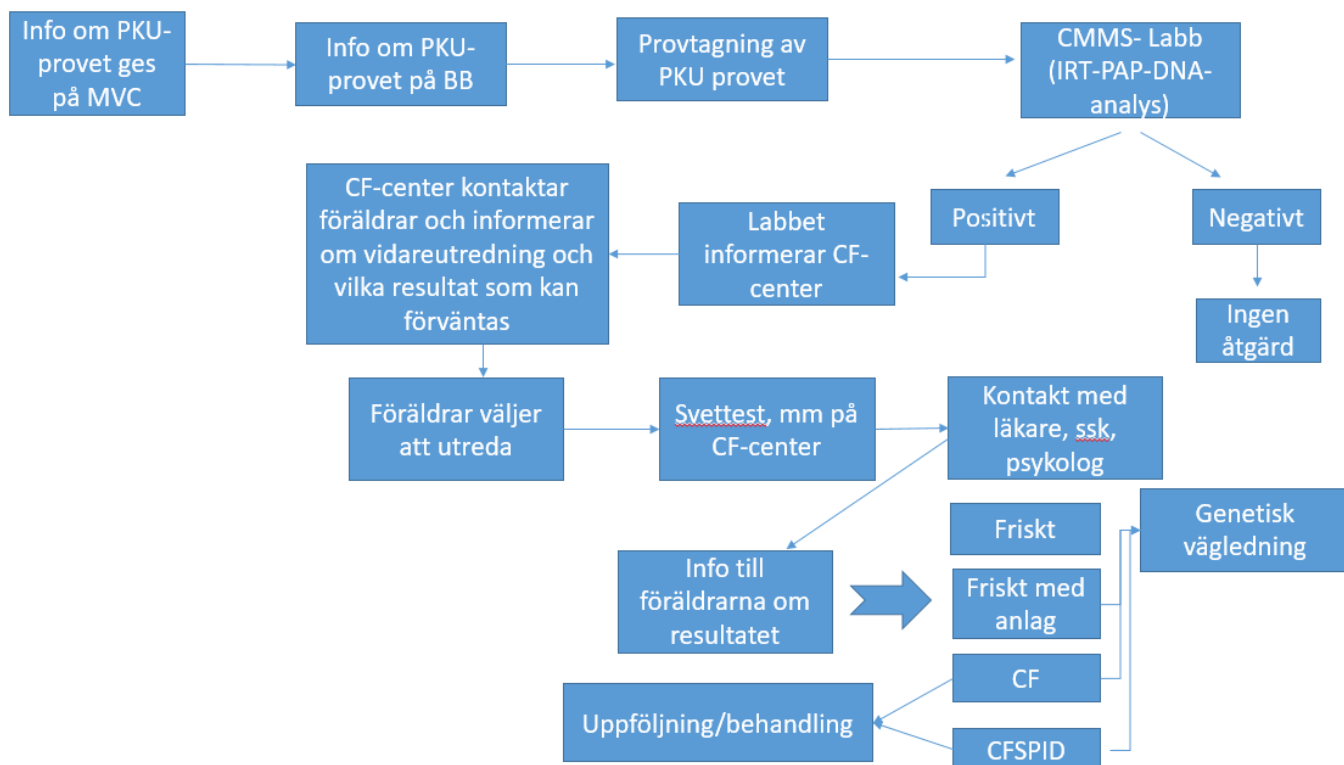
Den befintliga screeningen av nyfödda har pågått i Sverige i 50 år och det finns en väl fungerande infrastruktur som omfattar provtagning, transport och analys på laboratoriet. Det finns även väl etablerade rutiner, både på laboratoriet och på kliniker över hela landet, för återkallande av barn med hög risk för sjukdom. Det finns även sedan länge rutiner för hur den misstänkta sjukdomen snabbt kan bekräftas eller avfärdas med diagnostiska prover.

Någon separat inbjudan till screeningprogrammet kommer inte att behövas, eftersom samtliga nyfödda barn erbjuds screening i dag. Nyföddhetscreening erbjuds generellt till nyinflyttade barn upp till 8 års ålder (för SCID upp till två års ålder) men detta är inte aktuellt för cystisk fibros (läs mer om detta under kriterium 4).

Vid eventuell screening för cystisk fibros är den genetiska delen av screeningen nödvändig för att hitta de barn som behöver erbjudas vidare utredning. Det är viktigt att korrekt information om betydelsen av resultaten i DNA-analysen kan ges i form av genetisk vägledning. I dag finns etablerade rutiner för omhändertagande av anlagsbärare på CF-center. Alla fyra center hanterar dessutom bärarskap hos föräldrar (bägge föräldrarna till ett barn med CF är bärare av en muterad CFTR-gen) samt ger i större eller mindre utsträckning genetisk vägledning.

I somliga fall skulle även testning av familjemedlemmar samt preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) eller fosterdiagnostik vid påföljande graviditeter kunna bli aktuellt. I figur 1 har en schematisk översikt av organisationen för screening av cystisk fibros illustrerats.

Figur 1. Schematisk översikt av organisationen för screening av cystisk fibros



Rutiner för återkallande av barn med positivt screeningresultat

Vid återkallande av barn med positivt screeningresultat för cystisk fibros, det vill säga vid fynd av förhöjt IRT, förhöjt PAP och en eller två mutationer, samt barn som har identifierats via säkerhetsnätet, kommer en av screeninglaboratoriets läkare kontakta det CF-center dit barnet hör. CF-centrets läkare kommer därefter ta kontakt med familjen för att berätta om screeningresultatet och vad det kan innebära, samt erbjuda dem besök på CF-centret för information och utredning med svetttest. Om föräldrarna tackar nej till att komma till ett CF-center för svetttest bör personalen på CF-centret kontakta barnets BVC, så att personalen där kan vara observant på om barnet utvecklar symtom som inger misstanke om CF.

Utredning på CF-center

Alla CF-center i Sverige har redan en etablerad rutin för hantering av misstänkta fall av CF. Dessa rutiner kan implementeras för barn som får ett positivt resultat i screeningen. Efter att ett CF-center blivit informerat om ett positivt screeningutfall av screeninglaboratoriet kontakter en CF-läkare

vårdnadshavarna per telefon. Detta sker snarast, men aldrig inför en helg för att undvika att lämna vårdnadshavarna med oro under helgen. Företrädesvis äger samtalet rum i början av (eller mitten av) veckan. Läkaren erbjuder tid för utredning dagen därpå, eller efter två dagar om en dag behövs för resdag beroende på avstånd till CF-centret. Detta gör att utredningen kommer att vara avklarad innan veckans slut, så att vårdnadshavare slipper vänta på besked över en helg. Vid samtalet informerar läkaren om screeningresultatet, beskriver att vidare utredning behövs, hur den går till och vad utfallet blir av utredningen (dvs. barnet kan vara friskt utan anlag för CF, frisk men anlagsbärare eller sjukt). Läkaren förhör sig också vid samtalet om hur både barn och föräldrar mår och ger riktad information. En sjuksköterska kontakter sedan familjen samma dag för att planera resan till ett CF-center. Vid behov kontakter läkaren vårdnadshavarna ånyo under dagen. I de flesta fall kommer det att vara möjligt att den läkare som kontakter vårdnadshavarna också är den läkare som tar emot barnet och dess vårdnadshavare på centret. Det samma gäller CF-sjuksköterskan.

Den vidare utredningen utförs på ett av landets fyra CF-center (Lund, Göteborg, Stockholm och Uppsala). Utredningen av barnet, som inkluderar ett svetttest, påbörjas så snart som möjligt och görs som ett dagvårdsbesök. Dagen inleds med att göra ett svetttest enligt Gibson-metoden, vilket görs antingen på CF-centret eller på sjukhusets laboratorium. Därefter sker en klinisk undersökning av barnet och hela familjen tas om hand av läkare, sjuksköterskor och, om möjligt, psykolog. Alla involverade har särskild specialistkompetens inom vård av patienter med cystisk fibros. På eftermiddagen får familjen svaret från svetttestet. Familjen får då information om barnet har sjukdomen, är friskt eller frisk anlagsbärare eller (i ett fåtal fall) om säker diagnos vare sig kan bekräftas eller förkastas. Familjen tas fortsatt om hand utifrån rådande situation. Genetisk vägledning och bedömning av familjens psykologiska mående görs denna dag. Ibland tar föräldrarna inte in informationen när de först hör den och därför bokas vid behov en ny tid dagen därpå eller efter varje familjs behov. Om barnet har CF, påbörjas information om sjukdomen direkt och behandling inleds. Information ges av olika medlemmar i behandlingsteamet. Psykologkontakten sker oftast med 3–5 samtal initialt, sedan en uppföljning inom 6 månader eller årligen. Screeningprogrammet förväntas ge cirka 37–50 positiva screeningresultat per år (varav 14 identifieras via säkerhetsnätet). De fyra CF-centren har ett nära samarbete med varandra, vilket möjliggör ett likvärdigt omhändertagande över landet.

Utredning på avdelning för klinisk genetik

Familjer till de barn som får diagnosen cystisk fibros, och familjer till friska anlagsbärare, kan vid behov remitteras av respektive CF-center till en avdelning för klinisk genetik i regionen, där de efter behov kan erbjudas genetisk utredning och vägledning.

14. Screeningprogrammets resursbehov och genomförbarhet ska ha värderats

Behovet av resurser för att screeningprogrammet ska kunna genomföras ska ha värderats och beskrivits för både kort och lång sikt. Värderingen ska ta hänsyn till såväl ekonomiska som personella resurser (till exempel i form av personalkompetens). Det ska också vara klarlagt om det behövs särskilda resurser eller kompetenser till följd av att fler fall av tillståndet upptäcks i en tidig fas (med krav på tidigare eller annan typ av behandling än om screeningen inte hade genomförts). Även resursbehovet för att utreda personer med falskt positiva screeningresultat behöver ha värderats. Det ska också finnas en övergripande analys av eventuella hinder för att införa screeningprogrammet på lika villkor i hela landet. Värderingen bör även innehålla en nulägesanalys av pågående lokala eller regionala screeningprogram samt opportunistisk testning, det vill säga oorganiserad testning som inte ingår i ett screeningprogram. Det ska vidare finnas juridiska förutsättningar för att genomföra screeningprogrammet. Därför kan specifik lagstiftning behöva belysas, till exempel lagstiftning om genetiska undersökningar, insamling och lagring av vävnadsprover i en biobank eller behandling av personuppgifter och information om samtycke till undersökningen. Det ska finnas en övergripande analys av eventuella juridiska hinder för att införa screeningprogrammet och om möjligt förslag på åtgärder.

Resursbehov för provtagande enheter

- Det bedömda screeningprogrammet för cystisk fibros bygger på att analys för sjukdomen inkluderas i den redan befintliga rikstäckande screeningen av nyfödda barn, vilken har en fungerande infrastruktur när det gäller provtagning, transport och analys. Det finns väl etablerade rutiner på screeninglaboratoriet och på kliniker över landet, både för provtagning och återkallande av barn där screeningprovet visat ökad risk för sjukdom. Provtagning för cystisk fibros och transport av prover skiljer sig inte från nuvarande screeningprogram och kommer inte att kräva några påtagligt ökade personella resurser för varje provtagande enhet.
- Personalen på provtagande enheter kommer att behöva utbildas för att kunna ge information om screeningen för cystisk fibros. Detta skulle kunna ske i form av att informationsmaterial skickas ut från screeninglaboratoriet innan screeningen startar. På screeninglaboratoriet anordnas även regelbundet återkommande endagskurser som skulle kunna innefatta information om screening för cystisk fibros. Det finns dessutom alltid uppdaterad information om screeningen på PKU-laboratoriets hemsida.

- Totalkostnaden per prov för screeningen kommer att öka, vilket kommer att belasta provtagande enheter.

Resursbehov för PKU-laboratoriet vid Karolinska Universitetssjukhuset

Texten nedan innehåller uppskattningar av kostnaderna som screening för CF beräknas innebära, räknat på 120 000 nyfödda barn per år. I tabellen återges en sammanfattning av den beräknade resursåtgången för screeningprogrammet i enlighet med den föreslagna screeningalgoritmen (se kriterium 4). Engångskostnader inkluderar inköp av instrument och anpassning av datasystem samt lokaler. I kostnader från och med andra året ingår kostnader för service och underhåll av de införskaffade instrumenten för cirka 210 000 kr per år. Till alla kostnader specificerade enligt nedan tillkommer sedan ytterligare kostnader för lokalhyra och overhead, vilket gör det rimligt att anta att priset för PKU-provet kommer att öka med cirka 60 kr per prov. PAP-analys och mutationsanalys görs endast på 1 800 respektive 180 prov, men kostnaderna i tabellen nedan är fördelade på 120 000 barn.

Post	Pris per prov (kr)	Årlig kostnad (kr)
IRT-analys	14,25	1 710 000
PAP-analys	1,77	213 000
Mutationsanalys	3	360 000
Personalkostnad	13	2 570 000
Service och underhåll av de införskaffade instrumenten		210 000
Engångskostnader		1 750 000
Totalkostnad 1:a året	56,8	6 813 000
Totalkostnad från och med 2:a året	42,2	5 063 000

Personal

Två biomedicinska analytiker och en kemist behöver rekryteras för att utföra och utveckla analyserna. Därutöver behövs en ökad resurs i form av administratör (50 procent av en heltidstjänst) för hantering av kontakter med provtagande enheter, CF-center, lokala barnkliniker och patienter. Den extra tid som krävs av läkare på PKU-laboratoriet för arbetet med screening för CF beräknas till ca 25 procent av en heltidstjänst. Den totala kostnaden för personalförstärkningen uppskattas till drygt 2 570 000 kr per år, inklusive sociala avgifter enligt tabell nedan.

Resurs (% av heltidstjänst)	Årlig kostnad (kr)
Biomedicinsk analytiker (200)	1 240 000
Administratör (50)	220 000
Läkare (25)	330 000
Sjukhuskemist (100)	780 000
Totalkostnad	2 570 000

Laboratorieanalyser

För närvarande finns två olika kommersiella företag som erbjuder lämplig analysmetod för IRT och PAP. En preliminär bedömning av inköpskostnaden för instrument är 1 400 000 kr. Kit för IRT-analysen kostar uppskattningsvis 1 710 000 kr per år och analysen av PAP (som utförs på cirka 1,5 procent av de nyfödda barnen) beräknas kosta cirka 213 000 kr per år. Kostnader för mutationsanalysen (som beräknas ske på cirka 180 barn per år) kostar cirka 360 000 kr per år.

Resursbehov för CF-center

Screeningprogrammet skulle innebära ett ökat inflöde av barn till landets fyra CF-center. Initialt kommer det att bli en extra kostnad då CF-centren behöver ta hand om både de screenade barnen och de barn som insjuknar i misstänkt CF och som inte har blivit screenade. En eventuell besparing kommer inte förrän efter 6–10 år. Kostnader för personal för omhändertagande och utredning av cirka 37–50 barn (varav ungefär 14 barn har identifierats via säkerhetsnätet) per år uppskattas uppgå till drygt 445 000–600 000 kr per år. Kostnader för de analyser som skulle utföras på CF-center uppgår till cirka 65 000–90 000 kr per år.

Hur de screenade barnen som testas positivt fördelas geografiskt vet vi först i efterhand och det kan variera från år till år. Behovet av extra resurser kan vara olika på olika center, dvs. på ett center kan utökad tid av psykolog eller kurator behövas, på ett annat center mer tid för sjuksköterska och på ett tredje mer tid för svetest. Däremot kommer omhändertagandet vara lika på respektive center.

Alla de cirka 37–50 barnen kommer att få diagnosen verifierad eller förkastad vid ett CF-center. Det kan mestadels ske polikliniskt. Barnet och familjerna får vid besöket träffa sjuksköterska, läkare och psykolog (alternativt kurator med kriskompetens) – alla med specifik kompetens avseende CF. Om barnet visar sig ha CF etableras också kontakt med CF-kunnig sjukgymnast och dietist för information och behandling, se vidare kriterium 13. Vid detta dagvårdsbesök tas en sjukhistoria upp med tanke på en eventuell hereditet för CF. Det görs en klinisk bedömning och eventuella undersökningar utöver ett svetest. Vidare ges, eller erbjuds, genetisk vägledning. Ett normalt utfall av svetest gör att barnet kan friskförklaras. Dessa barn följs upp av en psykolog på CF-center vid åtminstone ett tillfälle, för att säkerställa att screeningsresultatet och vetskapen om barnets eventuella anlagsbärarskap inte lett till ökad stress och oro. Om så skulle vara fallet erbjuds förnyad information och stöd.

Resursbehov för genetisk vägledning och genetisk testning

Nyföddhetsscreeningen kommer att upptäcka 3–16 barn per år som är anlagsbärare och som inte upptäcks i dag. I deras familjer kan det uppstå behov av

genetisk vägledning och anlagsbärartestning. Det kommer innebära en ökad kostnad i landet som kan uppgå till max en miljon kronor per år.

Juridiska förutsättningar

För att en sjukdom ska kunna ingå i PKU-screeningen krävs ändring i två författningar. Det är i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälso-undersökning och Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken. Om Socialstyrelsen rekommenderar screening för cystisk fibros behöver således Socialstyrelsen därefter genomföra ett föreskriftsarbete. I detta arbete behöver det bland annat tas fram en konsekvensutredning som kommer att gå ut på remiss. Först efter att föreskriftsändringarna har trätt i kraft kan screening för cystisk fibros påbörjas.

I den senaste rapporten gällande screening för cystisk fibros från 2016, angavs att en omständighet som skulle försvåra ett införande av screening för cystisk fibros i den befintliga screeningen handlar om huruvida integritetsskyddet för undersökningsdeltagarna skulle kunna upprätthållas i enlighet med lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. (se 3 kap. 2 §). Det anfördes att lagring av information om anlagsbärarskap från friska personer i PKU-registret inte medgavs enligt 5 kap. 6 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m., biobankslagen. Det anfördes vidare att det inte heller fanns någon annan etablerad struktur med tillräckligt hög säkerhet för att skydda deltagarnas integritet där information om anlagsbärarskap hos befolkningen kan lagras.

Sedan dess har en ändring skett i 5 kap. 6 § biobankslagen. Det anges nu att för varje provgivare får analys- och undersökningsresultat och uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet registreras i PKU-registret. I förarbetena anges att analys- och undersökningsresultat från screeningen behöver sparas för att ta fram statistik, men även för att användas som underlag för metodutveckling samt vid nya frågeställningar för barn som insjuknar senare och där screeningresultaten är relevanta. Inom ramen för Socialstyrelsens bedömningsmodell för screening finns det även krav på uppföljning av screeningprogrammet. Bland annat ska uppgifter lämnas om det antal barn som utreds och det antal barn som misstänks vara sjuka men som vid efterföljande undersökningar inte visar sig vara det. När det gäller ”uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultat” används uppgift om graviditetslängd för att det ska gå att avgöra om vissa analysvärden är patologiska eller normala. Vilka andra specifika uppgifter som i framtiden kan komma att behöva registreras beror på vilka nya metoder som utvecklas och vilka sjukdomar som läggs till i screeningprogrammet (prop. 2018/19:85 s. 26).

Av 5 kap. 5 § biobankslagen framgår det att PKU-registret endast får användas för de ändamål som anges i 5 kap. 2 § samt för framställning av statistik. Frågan är om uppgifter om analys- och undersökningsresultat ska begränsas till att endast avse en diagnostisering av sjukdomar och retrospektiv

diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn. Regeringen anser att uppgifter om analys- och undersökningsresultat även kan behöva hanteras för epidemiologiska undersökningar, uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt för klinisk forskning och utveckling. I vilken mån dessa verksamheter resulterar i att uppgifter om specifika barn behöver införas i PKU-registret är svårt att se, men sådana uppgifter kan få föras in för att uppfylla ändamålen i 5 kap. 2 § biobankslagen (prop. 2018/19:85 s. 26 f).

Den nya regleringen i 5 kap. 6 § biobankslagen öppnar således upp för möjligheten att kunna registrera anlagsbärarskap i PKU-registret. I 5 kap. 5 § Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd (HSLF-FS 2016:40) om journalföring och behandling av personuppgifter i hälso- och sjukvården framgår även att vårdgivaren ska säkerställa att en patientjournal, i förekommande fall, innehåller uppgifter om bland annat resultat av utredande och behandlande åtgärder.

Det framgår även i Socialstyrelsen rapport från 2016 att det inte skulle finnas möjlighet att avstå från att bli informerad om anlagsbärarskap, då en utredning vid ett CF-center krävs för att fastställa om en person har sjukdomen eller inte. Det anges att denna aspekt inte är förenlig med patientlagen (2014:821) som anger att mottagarens önskan om att avstå information ska respekteras (se 3 kap. 6 §). Mot denna bakgrund bedömde Socialstyrelsen att vårdnadshavare bör ges möjlighet att avstå från att delta i analysen för cystisk fibros, även om de önskar delta i den resterande screeningen. Det saknades organisatoriska förutsättningar för ett sådant förfarande. På grund av bland annat ändrad lagstiftning gör Socialstyrelsen bedömningen att det nu har öppnats upp för andra juridiska tolkningar än tidigare.

Det bör i detta sammanhang påpekas att det i 4 § 4 förordningen (2002:746) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m., från och med den 1 juli 2019, anges att Socialstyrelsen får meddela föreskrifter om vilka medfödda sjukdomar som vävnadsproverna i PKU- biobanken får användas för i enlighet med 5 kap. 2 § 1 lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. Föreskrifterna får beslutas efter det att medicinska och etiska bedömningar har beaktats. Regeringen har således i förordning angett att Socialstyrelsen ska göra medicinska och etiska överväganden innan beslut fattas om att vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för ytterligare medfödda sjukdomar.