

Indikatorer – Nyföddhetsscreening för metakromatisk leukodystrofi (MLD)

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: 2025-10-9822

Publicerad: www.socialstyrelsen.se, oktober 2025

Förord

I denna rapport presenterar Socialstyrelsen indikatorer och bakgrundsmått för uppföljning och utvärdering av screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD) som en del av den befintliga nationella nyföddhetsscreeningen med PKU-provet.

De nationella screeningprogrammen ska vara möjligt att utvärdera för att det ska gå att bedöma om de förväntade hälsovinster har uppnåtts. Som en del i Socialstyrelsens modell att ta fram nationella screeningprogram ingår därför att ta fram indikatorer.

Detta är en remissversion. Du kan skicka synpunkter på rekommendationen senast [dag månad år] till xxx@socialstyrelsen.se.

Projektledare för arbetet har varit Madelene Barboza. Externa experter har varit Erik Eklund och Veronika Lundbäck. Ansvarig enhetschef har varit Maria State.

Natalia Borg
Avdelningschef
Avdelningen för analys

Innehåll

Förord	3
Indikatorer för nyföddhetsscreening för metakromatisk leukodystrofi	5
Förteckning över indikatorerna	6
Teknisk beskrivning av indikatorerna	7
Referenser.....	16

Indikatorer för nyföddhetsscreening för metakromatisk leukodystrofi

Denna rapport innehåller indikatorer och bakgrundsmått för uppföljning och utvärdering av screening för metakromatisk leukodystrofi (MLD) som ingår i den nationella nyföddhetsscreeningen med PKU-provet.

Metakromatisk leukodystrofi (MLD) är en sällsynt och ärftlig sjukdom som ger allvarliga skador på nervsystemet. Den leder ofta till svår funktionsnedsättning, och i de flesta fall till förtida död [1]. Sjukdomen delas in i fyra olika former utifrån den ålder då symtom uppkommer: seninfantil, tidig juvenil, sen juvenil och adult form. De två tidiga sjukdomsformerna är svårare och har ett snabbare förlopp än de två senare.

Screeningen utförs genom ett test som inkluderar två olika biokemiska analyser och en genetisk analys. Den genetiska analysen identifierar varianter i genen *ARSA* som orsakar sjukdom. Barn med en sådan variant i båda genkopiorna riskerar att utveckla någon av MLD-formerna.

Screening för MLD inkluderas i nyföddhetsscreeningen med PKU-provet [2,3] som kommer att innefatta 27 medfödda sjukdomar. Indikatorerna i denna rapport utgår från de befintliga indikatorerna för nyföddhetsscreeningen. Några av indikatorerna har anpassats för att beakta specifika aspekter relaterade till MLD, såsom diagnostik och behandling.

Socialstyrelsen bedriver sitt arbete med att utveckla indikatorer utifrån en modell som innebär att indikatorerna utformas enligt fastställda kriterier, med relevanta kunskapsunderlag som grund [4]. Enligt modellen ska en indikator för god vård och omsorg bland annat vara baserad på vetenskap, vara relevant och dessutom vara möjlig att mäta och tolka. För att säkerställa en god validitet ska de uppgifter som utgör underlag för indikatorer också vara möjliga att samla in på ett strukturerat och systematiskt sätt.

Förteckning över indikatorerna

Tabellen visar de indikatorer och bakgrundsmått som ingår i uppföljning och utvärdering av nyföddhetsscreeningen för metakromatisk leukodystrofi (MLD). Indikatorerna 1–5 avser processen för screening med PKU prov och är desamma för all nyföddhetsscreening. Indikatorerna 6–9 är formulerade utifrån hur screeningprogrammet för MLD har strukturerats.

Indikatorförteckning

1. Målgrupp för screeningprogrammet*
2. Barn som har lämnat PKU-prov
3. Barn som inte har lämnat PKU-prov
4. Prov som har anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från födsel
5. Barn som har återkallats och lämnat omprov
6. Barn med avvikande screeningprov för MLD*
7. Barn med avvikande screeningprov för MLD som har fått fortsatt utredning
8. Barn med avvikande screeningprov för MLD där utredning visat att sjukdomens form har varit felbedömd
9. Barn med avvikande screeningprov som har fått genterapi

*Bakgrundsmått

Datakälla för de flesta av indikatorerna är PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Alla så kallade PKU-prover som tas i Sverige skickas till och analyseras vid PKU-laboratoriet där proverna också sparas för eventuella omanalyser. PKU-provet är ett blodprov som får torka in på ett filterpapper och sparas i PKU-biobanken. Förutom själva blodprovet sparas även remissen med uppgifter som förälders namn och personnummer, barnets personnummer eller födelsedatum, barnets kön, provtagningstidpunkt, graviditetslängd, barnets födelsevikt och avsändande vårdinrättnings namn. PKU-laboratoriet har därmed underlag för att kunna göra årsvisa sammanställningar på nationell nivå och regionnivå av de indikatorer som redovisas i denna rapport.

Teknisk beskrivning av indikatorerna

Tabell 1. Målgrupp för screeningprogrammet

Kategori	Beskrivning
Mått	Under ett kalenderår: antalet nyfödda barn samt adopterade barn och utrikes födda inflyttade till Sverige upp till 8 års ålder.
Mätenhet	Antal.
Syfte	Indikatorn är ett bakgrundsmått och är relevant att mäta för att kunna bedöma målgruppens storlek. Målgruppens storlek utgör underlag för hur många barn som erbjuds screening för de medfödda behandlingsbara sjukdomarna som PKU-provet omfattar. Erbjudandet ges till vårdnadshavarna som tar ställning till om barnet ska delta i screeningprogrammet.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Typ av indikator	Bakgrundsmått.
Datakälla	Statistiska centralbyråns (SCB:s) befolkningsregister och nummer på Migrationsverkets LMA-kort (enligt lagen om mottagande av asylsökande) för de som inte har fått ett personnummer.
Datakällans status	Nationell datakälla finns.
Felkällor och begränsningar	Den del av målgruppen som utgörs av utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som har kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
Teknisk beskrivning	Målgruppen för inbjudan till screening är alla nyfödda barn, där provet tas inom några dygn efter födseln, vanligtvis på BB-avdelningen och alla adopterade barn som är 8 år eller yngre, där provet tas vid ett av de första besöken i öppenvården och alla utrikes födda barn som kommer till Sverige och som är 8 år eller yngre, där provet tas på hälsomottagning för asylsökande och nyanlända flyktingar. För målgruppen nyfödda barn under året i Sverige inhämtar PKU-laboratoriet en gång per år uppgifter från SCB:s befolkningsregister. Uppgiften jämförs sedan med antalet analyserade PKU-prover vid laboratoriet under samma tidsperiod.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket och region.
Verksamhetsområde	Hälsö- och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 2. Barn som har lämnat PKU-prov

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel barn som har lämnat PKU-prov och deltagit i MLD-screening.
Mätenhet	Procent.
Syfte	Indikatorn visar andelen barn som efter samtycke från vårdnadshavarna deltagit i screeningprogrammet med PKU-provet där MLD ingår. I ett screeningprogram förekommer vanligtvis en särskild inbjudan (kallelse) till provtagningen. I detta screeningprogram sker inbjudan och provtagning vid samma tillfälle. Barnets vårdnadshavare får information om PKU-provet och vilka sjukdomar som ingår i screeningprogrammet vid den sista rutinkontrollen på mödravårdscentralen samt i samband med provtagningstillfället på BB eller i öppenvården.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Riktning	En hög andel är eftersträfvansvärd.
Typ av indikator	Processmått.
Kvalitetsdimension	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
Datakälla	Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige.
Datakällans status	Nationell datakälla finns.
Felkällor och begränsningar	Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som har kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal barn i målgruppen som har lämnat PKU-prov. Nämnare: Totala antalet barn i målgruppen (se indikator 1). Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket och region (om möjligt).
Verksamhetsområde	Hälso-och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 3. Barn som inte har lämnat PKU-prov

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel barn som inte har lämnat PKU-prov, vars vårdnadshavare har tillfrågats inom screeningprogrammet.
Mätenhet	Procent.

Kategori	Beskrivning
Syfte	Deltagandet i nyföddhetsscreeningen med PKU-prov är i dag nästan 100 procent bland nyfödda barn i Sverige. Indikatorn kan visa i vilka regioner deltagandet i screeningprogrammet är lägre, där särskilt riktade insatser från regionerna skulle kunna öka deltagandet. Indikatorn är relevant att följa eftersom den visar andelen barn som inte lämnat ett PKU-prov och därmed inte deltar i screeningprogrammet.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Riktning	En låg andel är eftersträvarvärd.
Typ av indikator	Utvecklingsindikator.
Kvalitetsdimension	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
Datakälla	-
Datakällans status	Nationell datakälla saknas.
Felkällor och begränsningar	Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal barn i målgruppen som inte har lämnat PKU-prov. Nämnare: Totala antalet barn i målgruppen (se indikator 1). Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen. Ett sätt att dokumentera de som tackat nej är genom att skicka in en icke ifylld remiss till PKU-laboratoriet där endast tänkt provtagningstillfälle och avsändande klinik framgår. På så sätt skulle man kunna följa upp indikatorn.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket och region (om möjligt).
Verksamhetsområde	Hälso-och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 4. Prov som har anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från födsel

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel prov som har anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel.
Mätenhet	Procent.
Syfte	Ett PKU-prov bör tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Alla de sjukdomar som i dag ingår i screeningprogrammet kan obehandlade leda till döden eller ge svåra bestående funktionsnedsättningar. Flera av sjukdomarna kan efter ett symtomfritt intervall vid födseln ha en snabb debut med åtföljande skador redan under de första levnadsveckorna.

Kategori	Beskrivning
	Försenad provtagning eller fördröjd posthantering (internt på vårdinrättningen eller externt med vanlig post till PKU-laboratoriet) kan leda till att den sammanlagda tiden från födseln, med provtagning, transport och analys, till att familjen informeras, blir så lång att sjukdom hinner utvecklas. Laboratoriet analyserar provet inom ett dygn efter ankomst. Om provresultatet indikerar sjukdom larmar laboratoriet ett specialistcentrum eller berörd barnklinik. För MLD rapporteras barnet ut till neurometabola centra som omgående kan kalla till fortsatt utredning. En stor andel av sjukdomarna debuterar under andra levnadsveckan – därför är det lämpligt att följa upp att PKU-provet anlänt till laboratoriet inom 120 timmar från födseln.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Riktning	En hög andel är eftersträvansvärd.
Typ av indikator	Processmått.
Kvalitetsdimension	Säker och tillgänglig vård.
Datakälla	Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige.
Datakällans status	Nationell datakälla finns.
Felkällor och begränsningar	Denna indikator är inte möjlig att mäta för gruppen av barn som är födda utomlands eftersom PKU-provet i dessa fall inte tas i samband med födseln.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal prov som har anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel. Nämnare: Totala antalet prov som har anlänt till PKU-laboratoriet. Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket och region (om möjligt).
Verksamhetsområde	Hälso-och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 5. Barn som har återkallats och lämnat omprov

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel barn som har återkallats och lämnat ett omprov på grund av att det första PKU-provet hade bristfällig kvalitet.
Mätenhet	Procent.

Kategori	Beskrivning
Syfte	PKU-provet tas i ett blodkärl på barnets handrygg och blod droppas på ett filterpapper. Vid provtagningen måste alla ringar på filterpapperet fyllas helt med blod. Om detta inte är korrekt utfört kan analysen försämrats och ett omprov måste tas. PKU-laboratoriet ringer då omgående den enhet som beställt provet och begär ett omprov på grund av bristfällig kvalitet på första provet.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Riktning	En låg andel är eftersträvarsverd.
Typ av indikator	Processmått.
Kvalitetsdimension	Säker och tillgänglig vård.
Datakälla	Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige.
Datakällans status	Nationell datakälla finns.
Felkällor och begränsningar	Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som har kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal barn där PKU-laboratoriet har fått ett omprov på grund av bristfällig kvalitet på provet. Nämnare 1: Totala antalet barn som har lämnat PKU-prov. Nämnare 2: Totala antalet barn för vilka PKU-laboratoriet har begärt ett omprov på grund av bristfällig kvalitet. Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket och region (om möjligt).
Verksamhetsområde	Hälsa- och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 6. Barn med avvikande screeningprov för MLD

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel barn med avvikande screeningprov för MLD.
Mätenhet	Procent.
Syfte	Nyföddhetsscreeningen för MLD syftar till att identifiera alla nyfödda som utvecklar tidigt debuterande MLD (seninfantil och tidigt juvenil form). Gruppen som rapporteras ut av PKU-laboratoriet som avvikande screeningprov är alla barn med positiv sulfatid-/enzym-screening och två ARSA-varianter i homozygot eller sammansatt heterozygot form, förutom de med

Kategori	Beskrivning
	genotyper som är associerade med en känd och uteslutande sen debut. Måttet är relevant för att kunna följa screeningens kapacitet att identifiera målgruppen samt för att kunna följa utvecklingen över tid.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Typ av indikator	Bakgrundsmått.
Datakälla	Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige.
Datakällans status	Nationell datakälla finns.
Felkällor och begränsningar	Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som har kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal barn med avvikande screeningprov för MLD. Nämnare: Totala antalet barn som har lämnat PKU-prov inom screeningprogrammet. Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket.
Verksamhetsområde	Hälsa- och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 7. Barn med avvikande screeningprov för MLD som har fått fortsatt utredning

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel barn som efter avvikande screeningprov för MLD har fått fortsatt utredning.
Mätenhet	Procent.
Syfte	Vid avvikande screeningprov för MLD rapporteras barnet ut till ett utsett specialistcentrum. Där görs utredning med ytterligare tester för diagnostisk konfirmering och fortsatt klinisk uppföljning. Ett nytt PKU-prov bör alltid tas i samband med de nya diagnostiska proverna. PKU-laboratoriet kan därmed verifiera att identiteten på barnet med det avvikande screeningprovet stämmer, samt får kännedom om att den uppföljande utredningen av barnet har påbörjats.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Riktning	En hög andel är eftersträvansvärt.

Kategori	Beskrivning
Typ av indikator	Processmått.
Kvalitetsdimension	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
Datakälla	Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige.
Datakällans status	Nationell datakälla finns. Återkoppling till PKU-laboratoriet sker skriftligt eller muntligt.
Felkällor och begränsningar	Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som har kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal barn som har utretts på grund av ett avvikande screeningprov för MLD. Nämnare: Totala antalet barn med avvikande screeningprov för MLD. Med fortsatt utredning avses att PKU-laboratoriet har fått eller tagit reda på om en utrednings- och uppföljningsprocess har inletts vid utsett specialistcentrum. Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket.
Verksamhetsområde	Hälso- och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 8. Barn med avvikande screeningprov för MLD där sjukdomens form har varit felbedömd

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel barn med avvikande screeningprov för MLD där det vid utredning visat sig att sjukdomens form har varit felbedömd.
Mätenhet	Procent.
Syfte	Efter avvikande screeningprov för MLD görs utredning med ytterligare tester för diagnostisk konfirmering vid ett specialistcentrum. Detta innefattar ett nytt PKU-prov och analys där en ny bedömning av sjukdomens form görs. Sjukdomens olika former representerar skillnader i svårighetsgrad och påverkar vilken behandling som rekommenderas. En initialt felaktig bedömning av sjukdomens form skulle kunna medföra att inkorrekt information relaterat till sjukdomens svårighetsgrad och prognos ges till vårdnadshavare, vilket kan orsaka oro. Det är en negativ effekt av screeningprogrammet.

Kategori	Beskrivning
	Eftersom screeningtesterna för MLD är nya i ett internationellt perspektiv är det relevant att följa indikatorn.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Riktning	En låg andel är eftersträvarsverd.
Typ av indikator	Processmått (individnivå), resultatmått (verksamhetsnivå).
Kvalitetsdimension	Individanpassad och effektiv vård.
Datakälla	Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige.
Datakällans status	Nationell datakälla finns.
Felkällor och begränsningar	Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som har kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal barn med avvikande screeningprov för MLD där det vid utredning visat sig att sjukdomens form har felbedömts. Nämnare: Totala antalet barn med avvikande screeningprov för MLD. Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket.
Verksamhetsområde	Hälsö-och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Tabell 9. Barn med avvikande screeningprov för MLD som har fått genterapi

Kategori	Beskrivning
Mått	Andel barn med avvikande screeningprov för MLD som har fått genterapi inom rekommenderad tid för behandling.
Mätenhet	Procent.
Syfte	Ett av syftena med screeningprogrammet är att hitta nyfödda barn med en medfödd behandlingsbar sjukdom så tidigt som möjligt. Det uppskattas att 1–2 barn årligen skulle identifieras med avvikande screeningprov för MLD. Behandling med genterapi rekommenderas för barn med seninfantil eller tidig juvenil form, utan kliniska manifestationer av sjukdomen, och tidig juvenil form, med milda tidiga kliniska manifestationer av sjukdomen. Det är således avgörande med tidig (och helst presymtomatisk) diagnos så att behandling kan sättas in så snabbt som möjligt för att uppnå bäst effekt och förhindra att irreversibla skador av sjukdomen uppstår. För seninfantil MLD bör

Kategori	Beskrivning
	celler ha skördats för genterapi när barnet är mellan 6 och 9 månader och för tidig juvenil form bör detta ske mellan 9 och 12 månader. Indikatorn kan visa om programmet leder till rätt omhändertagande.
Nationellt kunskapsstöd	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
Riktning	En hög andel är eftersträvansvärd.
Typ av indikator	Utvecklingsindikator.
Kvalitetsdimension	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
Datakälla	Nationell datakälla saknas. Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet kan ta reda på antal barn som fått rekommenderad medicinsk behandling genom att inhämta information från det utsedda specialistcentrat.
Datakällans status	-
Felkällor och begränsningar	Adopterade barn och utrikes födda barn som kommer till Sverige och screenas mellan 12 månader och upp till och med 8 års ålder exkluderas från målgruppen i denna indikator.
Teknisk beskrivning	Täljare: Antal barn med avvikande screeningprov för MLD som har deltagit i nyföddhetsscreeningen upp till 6 månaders ålder och vars celler har skördats för genterapi inom 6–9 månaders ålder (seninfantil) och 9–12 månaders ålder (tidigt juvenil). Nämnare: Totala antalet barn som har deltagit i nyföddhetsscreeningen upp till 6 månaders ålder med avvikande screeningprov för MLD. Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
Om redovisningsnivåer och fördelningar	Riket.
Verksamhetsområde	Hälso-och sjukvård.
Indikatorområde	Nyföddhetsscreening för MLD.

Referenser

1. Socialstyrelsen. Metakromatisk leukodystrofi. Hämtad 2024-04-10 från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/metakromatisk-leukodystrofi/>
2. Screening för 24 medfödda sjukdomar hos nyfödda barn: rekommendation och bedömningsunderlag. Stockholm: Socialstyrelsen; 2019.
3. Screening för spinal muskelatrofi (SMA): rekommendation och bedömningsunderlag. Stockholm: Socialstyrelsen; 2023.
4. Handbok för utveckling av indikatorer för god vård och omsorg. Socialstyrelsen; 2017.



Indikatorer – Nyföddhetsscreening för metakromatisk leukodystrofi (MLD)
(artikelnr 2025-10-9822) kan laddas ner från socialstyrelsen.se/publikationer.