

Gemensamma författningssamlingen avseende hälso- och sjukvård, socialtjänst, läkemedel, folkhälsa m.m.

ISSN 2002-1054, Artikelnummer 2026-9-10413

Utgivare, Chefsjurist Pär Ödman Socialstyrelsen

Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnos- ticeras genom vävnadsprover i PKU-biobanken;

**HSLF-FS
2026:32**

Utkom från trycket
den 3 september 2026

beslutade den 18 augusti 2026.

Socialstyrelsen föreskriver med stöd av 8 § första stycket 7 biobanksförordningen (2023:43) att 1 § Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken ska ha följande lydelse.

1 §¹ Vävnadsprover i PKU-biobanken får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera följande medfödda sjukdomar:

1. fenylketonuri (PKU)
2. galaktosemi (GALT-brist)
3. kongenital hypotyreos (KH)
4. kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH)
5. biotinidasbrist (BIOT-brist)
6. arginasbrist (ARG-brist)
7. argininosuccinatlyasbrist (ASL-brist)
8. betaketotilasbrist (BKT-brist)
9. citrullinemi typ 1 (CIT 1)
10. glutarsyrauri typ 1 (GA 1)
11. homocystinuri (HCY)
12. isovaleriansyrauri (IVA)
13. karnitin-acylkarnitintranslokasbrist (CACT-brist)
14. karnitin-palmitoyltransferas 1-brist (CPT 1-brist)
15. karnitin-palmitoyltransferas 2-brist (CPT 2-brist)
16. LCHAD-brist
17. maple syrup urine disease (MSUD)
18. MCAD-brist

¹ Senaste lydelse HSLF-FS 2023:29.

19. metylmalonsyrauri (MMA)
20. multipel acyl-CoA dehydrogenasbrist (MAD-brist, GA 2)
21. primär karnitinbrist (CUD)
22. propionsyrauri (PA)
23. tyrosinemi typ 1 (TYR 1)
24. VLCAD-brist
25. svår kombinerad immunbrist (SCID)
26. spinal muskelatrofi (SMA) men endast med avseende på homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1–3 kopior av *SMN2*-genen
27. metakromatisk leukodystrofi (MLD) men endast med avseende på seninfantil och tidigt juvenil MLD.

Dessa föreskrifter träder i kraft den 30 september 2026.

Socialstyrelsen

BJÖRN ERIKSSON

John Wahlby

HSLF-FS kan laddas ned eller beställas via
Socialstyrelsens publikationsservice
webb: www.socialstyrelsen.se/publikationer
e-post: publikationsservice@socialstyrelsen.se

Ljungbergs Tryckeri i Klippan AB