

# Nationella screeningprogram för nyfödda

Modell för bedömning, införande  
och uppföljning

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](mailto:alternativaformat@socialstyrelsen.se)

Artikelnummer 2023-5-8554

Publicerad [www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se), maj 2023

# Förord

Socialstyrelsen arbetar efter en särskild modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram. Modellen började användas 2014. Nu har modellen utvecklats och är särskilt anpassad för nyföddhetscreening. Den nya modellen ska på ett effektivare och mera likvärdigt sätt bedöma screening av tillstånd som är aktuella att inkludera i screeningen med PKU-provet. Rapporten riktar sig till alla som på olika sätt arbetar med, eller är intresserade av, screening för nyfödda i Sverige.

Modellen beskriver Socialstyrelsens process för att bedöma ett nationellt screeningprogram och kan användas av dem som vill föreslå ett nytt screeningprogram för bedömning, av dem som deltar i bedömningsarbetet och av dem som arbetar med att införa, utföra eller följa upp ett screeningprogram.

Socialstyrelsen vill tacka de experter som har deltagit i detta arbete med stort kunnande och engagemang.

Olivia Wigzell  
Generaldirektör



# Innehåll

Förord .....	3
Sammanfattning .....	7
Bedömningskriterierna .....	7
Arbetsprocessen .....	8
Grupperna som arbetar med bedömningen.....	8
Inledning.....	9
Screening för nyfödda .....	9
Varför är screening viktig?.....	9
Specifikt för nyföddhetscreeningen .....	10
Modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram för nyfödda .....	11
Bedömningskriterier .....	11
Arbetsprocess för att bedöma ett screeningprogram för nyfödda.....	17
Vilka arbetar med bedömningen?.....	20
Referenser .....	23
Bilaga 1. Projektorganisation .....	25
Arbetsgrupp för ny modell för bedömning av screeningprogram för nyfödda.....	25



# Sammanfattning

Screeningprogram finns för att hälso- och sjukvården ska kunna upptäcka och behandla olika tillstånd och sjukdomar tidigt och på så sätt minska konsekvenserna av tillståndet eller sjukdomen. När Socialstyrelsen har bedömt ett screeningprogram enligt modellen, ger vi en rekommendation. Rekommendationen kan vara att hälso- och sjukvården bör eller inte bör erbjuda screeningprogrammet. Socialstyrelsen kan också rekommendera att ett pågående screeningprogram bör fortsätta som tidigare, modifieras eller avslutas.

Socialstyrelsen använder en modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram. Den publicerades först 2014 [1], och uppdaterades 2019 [2]. I denna rapport presenteras en ny modell som är utvecklad för att särskilt kunna möta de förutsättningar som gäller för nyföddhetscreeningen.

Modellen ska kunna användas oavsett vilket tillstånd som screeningprogrammet för nyfödda avser att upptäcka och åtgärda. Såväl etiska, hälsoekonomiska som medicinska aspekter beaktas i modellen. Genomförbarheten och därmed förutsättningarna för en jämlik vård är också viktig.

Innan den screening som rekommenderas kan påbörjas behöver Socialstyrelsen göra föreskriftsändringar. Sjukdomen behöver läggas till i 1 § i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken. Socialstyrelsen behöver även göra ett tillägg i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning, för att undersökningar som avser den aktuella sjukdomen inte ska kräva särskilt tillstånd.

Modellen har tre huvudkomponenter:

- 15 bedömningskriterier
- en systematisk arbetsprocess
- en beskrivning av den organisation som är central i processen för att bedöma screeningprogram.

## Bedömningskriterierna

Stommen i modellen är 15 kriterier för att systematiskt bedöma screeningprogram. Om kriterierna är uppfyllda finns det goda förutsättningar för ett effektivt screeningprogram. Kriterierna har sitt ursprung i Världshälsoorganisationens (WHO:s) kriterier för screeningprogram [3]. I modellen för bedömning av screening för nyfödda identifieras de kriterier som är särskilt värdefulla att utvärdera för varje specifik sjukdom. Eftersom vissa delar av programmen är detsamma för olika tillstånd, exempelvis delar av organisationen, behöver inte underlag för dessa kriterier tas fram på nytt för varje tillstånd som ska bedömas.

## Arbetsprocessen

Socialstyrelsen har genom omvärldsbevakning gjort en sammanställning med tillstånd som är tänkbara att inkludera i nyföddhetscreeningen. Både organisationer, professionsföreträdare, enskilda individer och regeringen kan föreslå tillägg av sjukdomar till sammanställningen. Socialstyrelsens permanenta sakkunniga grupp uppdaterar regelbundet sammanställningen och ordnar förslagen efter prioritet. Därefter gör Socialstyrelsen, med hjälp av det nationella screeningrådet, en första bedömning av om screeningprogrammet för en viss sjukdom är lämpat för en prövning enligt modellen.

För de screeningprogram som bedöms enligt modellen följer en systematisk arbetsprocess: Den permanenta sakkunniga gruppen sammanställer en projektplan för bedömningen. Planen beskriver vilka kriterier som ska belysas och samt vilken aktör/expert som sammanställer underlag för dessa kriterier. Underlagen bedöms sedan av den sakkunniga gruppen, som i detta skede utökats med ett antal experter med sjukdomsspecifika kunskaper. Ett bedömningsunderlag utformas till det nationella screeningrådet. Screeningrådet är rådgivande till Socialstyrelsen och gör en helhetsbedömning av programmet. Socialstyrelsen beslutar om, och skickar ut ett förslag på rekommendation, på remiss. Med hänsyn till remissinstansernas synpunkter, beslutar Socialstyrelsen sedan om en slutlig rekommendation.

Vid rekommendation om screening behöver Socialstyrelsen ändra två författningar innan screeningen kan påbörjas. Det är Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken och Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning. Innan föreskriftsändringar kan göras måste en konsekvensutredning tas fram och statliga myndigheter m.fl. tillfälle att yttra sig i frågan. Remissvaren bereds och därefter beslutar Socialstyrelsen om slutliga föreskrifter.

Vad en konsekvensutredning ska innehålla och andra regler finns i förordningen (2007:1244) om konsekvensutredning vid regelgivning. Socialstyrelsen har utöver detta en intern arbetsprocess som arbetet med föreskriftsändringar ska följa.

## Grupperna som arbetar med bedömningen

Inför varje bedömning adjungeras ett antal experter med sakkunskap om respektive sjukdom, som tillsammans med de permanenta experterna bildar en utökad sakkunniggrupp. För vart och ett av de utvalda kriterierna ska underlag arbetas fram. Detta kan exempelvis utföras av Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU), av Socialstyrelsens vetenskapliga projektledare eller av annan aktör. Dessutom gör ett rådgivande organ till Socialstyrelsen – det nationella screeningrådet – en helhetsbedömning av varje screeningprogram.



# Inledning

## Screening för nyfödda

Med screening avses i denna rapport en systematisk undersökning av en population för att identifiera personer som har ett visst tillstånd eller en viss sjukdom, eller som löper en ökad risk att få tillståndet eller sjukdomen. När det gäller nyföddhetscreeningen med det så kallade PKU-provet sker detta med hjälp av ett blodprov som tas på filtrerpapper så nära som möjligt efter att barnet uppnått en ålder av 48 timmar.

Syftet med nyföddhetscreening är att upptäcka sjukdomar eller tillstånd som kan få allvarliga eller omfattande konsekvenser i form av för tidig död, svår skada eller funktionsnedsättning. Målet är att kunna åtgärda sjukdomen eller tillståndet tidigt, och på så sätt minska konsekvenserna för de drabbade barnen.

## Varför är screening viktigt?

En nationell samordning och samsyn om screening är viktig för att befolkningen ska erbjudas en jämlik vård av hög kvalitet. Det handlar dels om att ge befolkningen i hela landet samma möjlighet att delta i screeningen, dels om att ett högt deltagande ökar chansen för att screeningen ger förväntad effekt, det vill säga att screeningen minskar risken för negativa konsekvenser av sjukdomen eller tillståndet för befolkningen.

Screening ska prioriteras med hänsyn till samhällets begränsade resurser, på samma sätt som andra åtgärder i hälso- och sjukvården. Man behöver därmed väga samman effekten av screeningprogrammet med dess kostnad i relation till behovet, utifrån den etiska plattformen i propositionen *Prioriteringar inom hälso- och sjukvården* (prop. 1996/97:60).

Screening kan ha både positiva och negativa effekter. Man behöver belysa dessa effekter för varje screeningprogram, för att bedöma balansen mellan nytta och skada. Endast en liten del av dem som går genom en screening-undersökning kommer att ha medicinsk nytta av den. Detta eftersom de sjukdomar och tillstånd som man screenar för är mycket ovanliga och drabbar endast några få i befolkningen. Av de ca 115 000 barn som deltar i nyföddhetscreeningen varje år, identifieras ungefär 100 barn med någon av de 25 sjukdomar som för närvarande ingår i screeningprogrammet. Därför är det viktigt att screeningmetoden i sig inte medför stora negativa effekter för deltagarna. För de barn där sjukdom identifieras kan emellertid nyttan av screeningen vara mycket stor.

Initiativet till ett test inom ett screeningprogram kommer från hälso- och sjukvården och inte från individen själv. När det gäller nyföddhetscreeningen kan dessutom inte individen som erbjuds screening själv ta ställning till deltagandet. Detta ställer höga krav på att screeningprogrammet är till tydlig nytta, och att det finns stöd för att screeningen har avsedd effekt.

## Specifikt för nyföddhetscreeningen

Denna rapport presenterar en modell särskilt anpassad för att bedöma, införa och följa upp screeningprogram för nyfödda. Modellen innehåller några skillnader mot den ursprungliga modellen för screening.

### Organisation

Modellen omfattar en permanent sakkunnig grupp som består av sju experter som tillsammans har en bred kompetens inom områden som är relevanta för nyföddhetscreening. Dessa experter deltar i bedömningen av alla screeningprogram för nyfödda under tiden de är förordnade i gruppen. Därutöver adjungeras experter med sakkunskap om respektive sjukdom till gruppen. Tillsammans utgör de den utökade sakkunniga gruppen.

En viktig uppgift för den permanenta delen av den sakkunniga gruppen är också att utföra omvärldsbevakning och ansvara för en sammanställning av sjukdomar som kan vara aktuella att införa i nyföddhetscreeningen.

### Etiska överväganden

Socialstyrelsen har tagit fram en beskrivning av de etiska utgångspunkter som ska gälla för den svenska nyföddhetscreeningen (se bilaga). Balansen mellan risk och nytta av screeningprogrammet ska belysas ur ett etiskt perspektiv. Tillstånd som upptäcks i screening ska vara behandlingsbara och nyttan för individen som identifieras med sjukdom ska vara påtaglig. Autonomi- och rättviseperspektivet är viktiga och ska beaktas i varje bedömning.

### Hälsoekonomisk analys

För att de hälsoekonomiska analyserna ska vara enhetliga och jämförbara mellan olika bedömningar utförs analyserna systematiskt och i den mån det är möjligt på ett likartat sätt. De osäkerheter och antaganden som finns kring analysen ska tydligt framgå i beskrivningen och en kalkyl för aktuella aktörers (t.ex. regioners, kommuners eller statens) budgetpåverkan ska finnas presenterad.

### Evidenskrav

I modellen har Socialstyrelsen tagit särskild hänsyn till hur man ska bedöma screening för tillstånd som drabbar få individer och som det är svårt, och ofta oetiskt, att studera i vetenskapliga studier.

Bedömningen kan, i de fall vetenskaplig evidens för screeningens effekt saknas, baseras på den kunskap som finns från de möjliga behandlingar och insatser som är aktuella för tillståndet och huruvida prognosen kan förbättras genom en tidigare diagnos.

# Modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram för nyfödda

Socialstyrelsens modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram för nyfödda kan tillämpas på såväl pågående screeningprogram som nya förslag på screeningprogram. Modellen har tre huvudkomponenter:

- 15 bedömningskriterier
- en systematisk arbetsprocess som inkluderar att ta fram underlag och att bedöma bedömningskriterierna
- en beskrivning av den organisation som är central i processen för att bedöma screeningprogram.

## Bedömningskriterier

Socialstyrelsens modell innehåller 15 kriterier för att systematiskt bedöma screeningprogram för nyfödda. Vid uppstarten av varje utredning identifierar den permanenta sakkunniga gruppen relevanta kriterium och frågeställningar som ska belysas och besvaras. Eftersom screeningens organisation är väl etablerad behöver kriterium som belyser dessa delar av screeningen inte alltid bedömas på nytt. Grundtanken är att de kriterier och frågeställningar som anses relevanta ska vara besvarade och uppfyllda för att ett screeningprogram ska rekommenderas. Till varje kriterium finns en beskrivning av vad kriteriet innebär och vilken information som efterfrågas för att det ska kunna bedömas som uppfyllt. Detta ger förutsättningar för transparens om hur varje screeningprogram bedöms.

### 1. Tillståndet ska vara ett viktigt hälsoproblem

Tillståndet (det som screeningprogrammet avser att upptäcka) ska ge allvarliga konsekvenser, till exempel för tidig död, svår skada eller funktionsnedsättning. Tillståndets negativa konsekvenser ska vara viktiga hälsoproblem för den enskilda individen. Om tillståndet förekommer med olika allvarlighetsgrad ska detta beskrivas och andelen individer med mildare former anges.

### 2. Tillståndets naturförlopp ska vara känt

Tillståndets naturförlopp, det vill säga tillståndets förlopp om det inte behandlas, ska vara beskrivet på gruppnivå. Utvecklingen från latent sjukdom till sjukdom med symtom ska vara beskriven. Om tillståndet inte är progressivt ska i stället konsekvenserna av tillståndet vara kända. Samtidigt är en viss osäkerhet om naturförloppet ofrånkomlig: med screening kan man upptäcka personer med atypiska symtom eller mildare former av

tillståndet, som inte hade fått en diagnos utan screening. Osäkerheten om naturalförloppet ska dock belysas och bedömas som acceptabel.

### 3. Tillståndet ska ha en symtomfri fas som går att upptäcka

Tillståndet ska ha en symtomfri fas. Om det finns en symtomfri fas där tillståndet går att bota eller lindra, måste det vara möjligt att diagnostisera det i denna fas. Vid progressiva sjukdomar med ett snabbt förlopp kan den här fasen vara för kort för att screeningen ska ha avsedd effekt. Exempelvis kommer screeningen inte att vara effektiv om de flesta barnen med sjukdom har svåra symtom redan vid födelsen eller om sjukdomen utvecklas innan screeningen identifierat barnet.

Om däremot sjukdomen har ett långsamt förlopp eller debuterar senare, alternativt inte alls, finns det risk att screeningen leder till utredningar, uppföljande undersökningar och oro hos vårdnadshavare under lång tid när barnen egentligen inte skulle behöva befinna sig i sjukvården. Även överdiagnostik och överbehandling av tillstånd som ändå aldrig skulle ha lett till för tidig död, svår skada eller funktionsnedsättning kan bli fallet.

Dessutom kan konsekvenserna av att testernas specificitet och sensitivitet inte är optimala (d.v.s. förekomsten av falskt positiva och falskt negativa resultat) bli mera omfattande om sjukdomen utvecklas sent.

### 4. Det ska finnas en lämplig testmetod

Testmetoden ska ha en förmåga att hitta och utesluta det aktuella tillståndet, med god precision (utifrån sensitivitet, specificitet samt positivt och negativt prediktivt värde). Metodens precision ska vara utvärderad i relevant population och i flera oberoende studier. Testmetoden ska kunna diagnostisera tillståndet i en fas där åtgärder kan sättas in med god effekt. Eventuella likvärdiga testmetoder kan utvärderas i samma bedömning.

Ibland behövs kompletterande tester efter ett första positivt screeningstest för att säkerställa en diagnos eller behov av åtgärder. I dessa fall ska även dessa testmetoder vara klarlagda och utvärderade.

### 5. Det ska finnas åtgärder som ger bättre effekt i en tidig fas än vid klinisk upptäckt

Det ska finnas effektiva åtgärder för det tillstånd som screeningen avser att upptäcka. Dessutom ska åtgärderna kunna utföras i en tidig fas, och ge ett bättre resultat i form av minskad dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning, än om tillståndet upptäcks kliniskt, i en senare fas. Detta beskrivs bäst i randomiserade kontrollerade studier, men sådana är svåra, och ofta oetiska, att utföra för att studera nyföddhetscreening. Därför kan andra utgångspunkter behöva användas för värderingen.

Det ska också vara beskrivet om screening är nödvändigt för att upptäcka tillståndet i en fas då åtgärderna ger stor effekt, till exempel om tillståndet orsakar irreversibla skador. Om tillståndet går att upptäcka i en tidig fas på annat sätt än genom screening, exempelvis via barnhälsovården, ska detta vara det prioriterade alternativet framför screening. Om det är oklart huruvida screening är nödvändigt för att effekten ska bli optimal, ska

screeningens effekt ha utvärderats i randomiserade kontrollerade studier, eller i observationsstudier med kontrollgrupp. Screeningen ska då ha visat sig minska dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning till följd av tillståndet. Effekten ska i detta fall ha evidensgraderats.

Vidare behöver man ta hänsyn till åtgärdernas negativa effekter. Det ska vara beskrivet om åtgärder som kan utföras tack vare screening har färre negativa effekter än åtgärder som utförs efter att tillståndet har upptäckts kliniskt.

## 6. Screeningens konsekvenser för populationen ska vara klarlagda och acceptabla

Endast en liten del av dem som går igenom en screeningundersökning kommer att ha medicinsk nytta av den. För en del kommer nyttan att vara osäker och för andra kommer de negativa effekterna vara övervägande.

Konsekvenserna för populationen ska vara klarlagda och ha bedömts vara acceptabla. Det kan till exempel handla om:

- att mildare former av ett tillstånd identifieras i screeningen än i vården i övrigt. Eventuell uppföljning av dessa individer ska redovisas.
- att falskt negativa resultat kan leda till en senare diagnos då tillståndet kan avfärdas av vården eftersom screeningen upptäcker de allra flesta barn med tillståndet.
- att det kan vara svårt att fastställa en diagnos, vilket innebär att en utredning kan behöva pågå en längre tid.
- att screeningen kan leda till bifynd, det vill säga att andra tillstånd än de avsedda upptäcks, om metoden inte är specifik för det tillstånd som eftersöks.
- att olika typer av anlagsbärarskap kan upptäckas i screeningen.

## 7. Testmetoden och den fortsatta utredningen ska vara acceptabel

Majoriteten av den avsedda populationen ska uppfatta screeningprogrammets testmetod och eventuella fortsatta utredning som acceptabla. Det kan till exempel innebära att screeningundersökningen inte tar orimligt lång tid, och att testet och den eventuella vidare utredningen har en rimlig fysisk och psykisk påverkan. Om testmetoden innehåller en genetisk komponent behöver detta beaktas särskilt. När screeningpopulationen inte själva kan ta ställning till screeningen (som i detta fall vid nyföddhetscreening) ska screeningen vara acceptabel för ställföreträdare (såsom vårdnadshavare).

Bedömning av individernas acceptans av testet och utredningen kan göras till exempel utifrån andra länders deltagande och erfarenheterna från de studier som ligger till grund för screeningprogrammet.

## 8. Åtgärderna vid tillståndet ska vara klarlagda och acceptabla för den avsedda populationen

Det ska finnas åtgärder för tillståndet som är allmänt accepterade av deltagarna i screeningprogrammet (i detta fall barnens ställföreträdare), oavsett om den enskilda individen har symtom eller inte.

## 9. Screeningprogrammets kostnadseffektivitet ska ha analyserats och bedömts vara rimlig i relation till behovet

Screeningprogrammets kostnadseffektivitet ska ha analyserats. Analysen ska innehålla information om kostnader och hälsoeffekter på både kort och lång sikt. Kostnadseffektiviteten beräknas genom att jämföra screening med ett relevant alternativ (till exempel ingen screening eller screening med en annan metod).

Hälsoeffekterna av screeningen kan mätas som påverkan på vunna levnadsår eller vunna kvalitetsjusterade levnadsår (QALY). Detta ställs i relation till screeningprogrammets förväntade kostnader. Utifrån en beräknad kostnad per vunnet kvalitetsjusterat levnadsår går det att bedöma om kostnaden är rimlig. Rimlighetsbedömningen ska göras i relation till tillståndets svårighetsgrad, enligt behovsprincipen i den etiska plattformen för prioriteringar inom hälso- och sjukvården.

Kostnadseffektiviteten bedöms vanligen med hjälp av en modellanalys som använder resultat om förväntade hälsoeffekter från vetenskapliga studier. När centrala uppgifter saknas bedöms kostnadseffektiviteten utifrån antaganden. De osäkerheter och antaganden som finns kring analysen ska tydligt framgå i beskrivningen och en kalkyl för aktuella aktörers (t.ex. regioners, kommuners eller statens) budgetpåverkan ska finnas presenterad.

## 10. Screeningprogrammet ska vara godtagbart ur ett etiskt perspektiv

Det är extra viktigt att beakta de etiska perspektiven i nyföddhetscreeningen, eftersom nyfödda inte själva kan ta ställning till screeningen. I bilaga 2 beskrivs de etiska utgångspunkter som ska beaktas i den etiska analysen.

Utgångspunkterna i analysen bygger på nationellt och internationellt omfattade värderingar, normer och principer som kan delas in i fyra aspekter.

- Risk-nyttobedömning: Balansen mellan för- och nackdelar som screeningen medför, i första hand för den population som screeningen avser, ska noga avvägas.
- Autonomi och integritet: De individer som erbjuds screening, eller deras ställföreträdare, har rätt att få den information som krävs för ett adekvat ställningstagande till deltagande i screeningen, och deras rätt att avstå ska respekteras.
- Rättvisa: Rättviseöverväganden ska hanteras i enlighet med den etiska plattformen, som ingår som en del i hälso- och sjukvårdslagen (2017:30). Den etiska plattformen utgår från tre principer: människovärdesprincipen, behovs- och solidaritetsprincipen och kostnadseffektivitetsprincipen.
- Långsiktiga, indirekta, konsekvenser: Till exempel ansvarsfördelning mellan hälso- och sjukvården respektive den enskilda individen, stigmatisering och indikationsglidning.

Om det finns lagstiftning och riktlinjer som kan ge vägledning för etiska ställningstaganden i relation till ovanstående aspekter så ska dessa redovisas i analysen.

## 11. Information om screeningprogrammet ska vara tillgänglig och ge en god uppfattning av vad det innebär att delta

Alla som erbjuds screening ska få validerad, kortfattad och skriftlig information om screeningprogrammet. Informationen ska vara övergripande och ge en bild av varför screeningen utförs, hur den går till och vad som händer om provet skulle påvisa sjukdom. Informationen ska vara likvärdig över landet och formulerad på ett enkelt och begripligt sätt. Informationen ska också finnas tillgänglig på de språk som är vanliga i den aktuella populationen.

Därutöver bör det finnas ytterligare information om screeningprogrammet såsom till exempel:

- att det är frivilligt att delta i ett screeningprogram
- vilka tillstånd som ingår i screeningen och hur vanliga de är
- vilka konsekvenser de olika tillstånden har
- hur screeningprogrammet påverkar tillståndens konsekvenser
- hur screeningprogrammet fungerar
- hur och var provet sparas, och hur går man till väga om man önskar att provet inte sparas
- till vad provet kan komma att användas utöver screeningen
- om screeningundersökningen innehåller ett genetiskt test och i så fall eventuella konsekvenser av detta (exempelvis information om anlagsbärarskap)
- hur stor risken är för ett falskt positivt eller ett falskt negativt resultat av screeningtestet
- vilka åtgärder för tillståndet som kan bli aktuella och deras eventuella negativa konsekvenser

### *Informationsinsatser för hälso- och sjukvården, beslutsfattare och allmänheten*

Vid införandet av ett nytt tillstånd i nyföddhetscreeningen är det viktigt att beslutsfattare och profession är väl informerade om förändringen och vad denna innebär för regionerna. För att uppnå detta kan det behövas exempelvis kurser för personal och regionala seminarier för beslutsfattare och verksamhetschefer.

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

För att screeningprogrammet ska kunna få avsedd effekt och utföras på ett enhetligt sätt över landet behöver det organiseras så att alla centrala delmoment ingår, det vill säga:

- screeningundersökning
- informationsöverföring från PKU-laboratoriet till behandlande läkare och vidare till vårdnadshavare
- eventuell vidare utredning för att säkerställa positivt screeningresultat
- utredning, behandling och uppföljning av identifierade individer

Underlaget till detta kriterium ska belysa hur de centrala delmomenten ska organiseras och vad som krävs för att uppnå ett nationellt likvärdigt screeningprogram. I de fall vården ska bedrivas som nationell högspecialiserad vård ska det framgå, liksom vilka delar av screeningprogrammets organisation som kan anpassas till lokala förutsättningar.

Om screeningmetoden motiverar test av nära släktingar vid positivt screeningresultat ska underlaget ange en lämplig omfattning för detta.

### 13. Screeningprogrammet ska vara genomförbart och resursbehovet klarlagt

Behovet av resurser för att screeningprogrammet ska kunna genomföras ska beskrivas på både kort och lång sikt och 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 ska ha värderats.

En övergripande analys av eventuella hinder för att införa screeningprogrammet på lika villkor i hela landet ska ha genomförts.

Det ska vidare finnas juridiska förutsättningar för att genomföra screeningprogrammet.

### 14. Det ska finnas en plan för att utvärdera screeningprogrammets effekter

Det ska vara möjligt att utvärdera screeningprogrammets förväntade hälsoeffekter. Det ska finnas en plan för uppföljning och utvärdering av både screeningprogrammet i sin helhet och de olika delarna i screeningprogrammet (test, diagnostik och behandling). Både positiva och negativa effekter bör följas. Om en utvärdering av ett pågående screeningprogram visar att förutsättningarna har ändrats, kan det finnas anledning att revidera programmet.

Socialstyrelsen har tagit fram generella indikatorer för att följa upp och utvärdera screeningprogram för nyfödda.

### 15. Hälsovinsterna ska överväga de negativa effekterna av screeningprogrammet

Screening har både positiva och negativa effekter. Dessa effekter ska belysas, så att balansen mellan nytta och skada kan bedömas. Ur ett etiskt perspektiv är detta centralt – de positiva effekterna måste bedömas överväga de negativa effekterna för att ett screeningprogram ska kunna rekommenderas. Om screeningen identifierar olika former av tillståndet (mildare och svårare



former) kan de positiva och negativa effekterna se olika ut för de olika formerna. Detta bör i så fall redovisas.

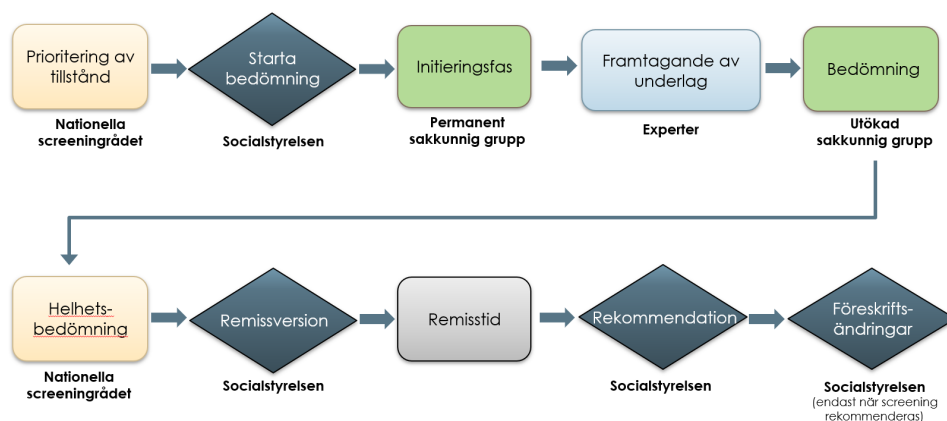
## Arbetsprocess för att bedöma ett screeningprogram för nyfödda

I Socialstyrelsens modell för att bedöma, införa och följa upp screeningprogram för nyfödda ingår en systematisk arbetsprocess. Processen består av olika steg för att identifiera prioriterade screeningprogram för bedömning, ta fram underlag, bedöma kriterierna och besluta om en rekommendation. Nedan beskrivs vad som ska uppnås i varje steg samt hur och av vem.

### Processflöde

Figur 1 visar hur bedömningen av ett screeningprogram för nyfödda går till enligt Socialstyrelsens arbetsprocess.

**Figur 1. Arbetsprocess för bedömning av screeningprogram för nyfödda.**



Arbetsprocessen består av 10 separata moment som genomförs enligt figuren. De blå romberna utgör Socialstyrelsens beslutssteg i modellen. Under varje symbol anges vilken aktör som ansvarar för de olika momenten.

### Steg 1: Prioritering av tillstånd utifrån sammanställning

Den permanenta sakkunniga gruppen ansvarar för en sammanställning av tillstånd som kan vara aktuella att bedöma för ett screeningprogram. Litteratursökningar och omvärldsbevakning ligger till grund för uppdateringar av sammanställningen. Även enskilda personer, organisationer, professionsföreträdare, regeringen med flera kan lämna förslag till Socialstyrelsen om att ett tillstånd ska läggas till i sammanställningen.

Den som lämnar ett förslag behöver beskriva screeningprogrammet översiktligt utifrån bedömningskriterierna i Socialstyrelsens modell. Socialstyrelsen använder beskrivningen till att få en överblick av förslaget.

Tillstånden i sammanställningen prioriteras av det nationella screeningrådet utifrån en särskild process som utgår från en prioriteringsmatris. Matrisen tar hänsyn till exempelvis tillståndets svårighetsgrad, potentiell vinst av tidig upptäckt, behandlingsmöjligheter

med mera. Även risker för indikationsglidning för nyföddhetscreeningen som helhet beaktas i prioriteringen.

### *Steg 2: Socialstyrelsen tar ställning till screeningrådets prioritering*

Efter det nationella screeningrådets prioritering av tillstånden i sammanställningen beslutar Socialstyrelsen om ett visst tillstånd ska gå vidare till bedömning.

### *Steg 3: Initieringsfas*

I den inledande fasen av arbetet med en bedömning bestäms vilken ytterligare expertis som behöver adjungeras till den utökade sakkunniga gruppen och vilka kriterier och knäckfrågor som är av särskild relevans för utredningen. I denna fas tas en tidsplan fram och arbetet med de olika underlagen fördelas på olika aktörer, exempelvis hälsoekonomer, etiker och vetenskapliga projektledare. Även en plan för att kontinuerligt delge den sakkunniga gruppen information om hur arbetet fortlöper fastställs i initieringsfasen.

### *Steg 4: Utседda aktörer tar fram underlag*

Beroende på vilka kriterier som bedöms relevanta i initieringsfasen arbetas olika underlag fram. Dessa belyser medicinska, etiska, hälsoekonomiska och organisatoriska aspekter av programmet (se Bedömningskriterier ovan). Arbetet kan ske internt på myndigheten eller i samarbete med externa experter. I arbetet ingår att göra systematiska litteratursökningar och att granska och sammanställa resultaten från de vetenskapliga studierna. För att värdera resultatens tillförlitlighet används det internationella evidensgraderingssystemet GRADE, när det är lämpligt.

En eller flera experter i medicinsk etik tar fram en analys av etiska aspekter som är relevanta för att bedöma screeningprogrammet. De utgår från underlagen för de utvalda bedömningskriterierna. Den etiska analysen granskas av Socialstyrelsens etiska råd, eller en annan etisk instans, som bedömer om experterna har belyst relevanta etiska aspekter på ett adekvat och väl balanserat sätt.

Den hälsoekonomiska analysen utgår från en särskild mall som tagits fram för att göra underlagen för olika utredningar enhetliga och tydliga. Vid behov rådfrågas Socialstyrelsens expertis på området.

Den utökade sakkunniga gruppen ska regelbundet informeras om knäckfrågor och vägval vad gäller underlagen.

### *Steg 5: Den utökade sakkunniga gruppen bedömer förutsättningarna för screening*

Den utökade sakkunniga gruppen bedömer vart och ett av de utvalda kriterierna i Socialstyrelsens modell. Målet är att gruppen når konsensus för huruvida de olika kriterierna är uppfyllda eller inte. För att nå konsensus kan gruppen använda olika metoder. Ett alternativ är att deltagarna besvarar en webbenkät om de olika kriterierna inför mötet. Enkäten ligger sedan till grund för gruppens diskussion fram till konsensus på mötet.

Motiveringarna till resultatet för varje kriterium utgör en viktig del av underlaget i nästa steg i bedömningen. Det avslutande kriteriet som anger om

hälsovinster överväger de negativa effekterna utgör sakkunniggruppens expertutlåtande om huruvida programmet bör rekommenderas eller inte.

#### *Steg 6: Det nationella screeningrådet bedömer helheten*

Det nationella screeningrådet gör en helhetsbedömning av screeningprogrammet utifrån framtagna underlag och den utökade sakkunniga gruppens motiveringar och bedömning av det avslutande kriteriet.

Screeningprogram ska prioriteras med hänsyn till samhällets begränsade resurser på samma sätt som andra åtgärder inom hälso- och sjukvården. Det handlar därför om att väga samman screeningprogrammets förväntade effekt med dess kostnadseffektivitet, utifrån den etiska plattformen för prioriteringar inom hälso- och sjukvården.

Det nationella screeningrådet föreslår att Socialstyrelsen bör rekommendera eller inte rekommendera ett nytt screeningprogram. För pågående screeningprogram kan det nationella screeningrådet föreslå att programmet bör fortsätta som tidigare, modifieras eller avslutas.

#### *Steg 7 och 8: Socialstyrelsen remitterar ett förslag på rekommendation*

Socialstyrelsen utformar ett förslag på rekommendation för screeningprogrammet, mot bakgrund av det nationella screeningrådets helhetsbedömning. Rådets ordförande (Socialstyrelsens chef för avdelningen för Kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården) beslutar sedan om att förslaget går ut på remiss till i första hand företrädare för sjukvårdsregionerna. Remissen riktar ofta även till berörda professionsföreningar, patientrepresentanter och andra intresseorganisationer. Under remissperioden kan även allmänheten lämna synpunkter på den föreslagna rekommendationen.

Ett viktigt syfte med remissen är att förankra rekommendationen hos regionerna och att huvudmännen ska få bedöma möjligheten att följa rekommendationen innan det slutliga beslutet fattas. Remissen gör det möjligt att förankra rekommendationen hos mottagarna även när Socialstyrelsen inte rekommenderar screeningprogrammet. Socialstyrelsen kan vid behov förankra rekommendationen ytterligare genom en dialog med regionerna.

Socialstyrelsen beaktar remissinstansernas synpunkter, i samråd med det nationella screeningrådet och den sakkunniga gruppen, inför den slutgiltiga rekommendationen.

#### *Steg 9: Socialstyrelsen beslutar om en rekommendation*

Socialstyrelsens generaldirektör fattar beslut om en slutlig rekommendation. Socialstyrelsen rekommenderar att screeningprogrammet antingen bör erbjudas eller inte bör erbjudas av hälso- och sjukvården. Socialstyrelsen kan också rekommendera att ett pågående screeningprogram bör fortsätta som tidigare, modifieras eller avslutas.

Rekommendationen ska ha en motivering som visar hur Socialstyrelsen har bedömt screeningprogrammet, så att beslutsprocessen blir transparent. Därmed kan rekommendationen diskuteras på ett sakligt sätt, och det blir lättare att ta ställning till ny kunskap i framtiden.

## Steg 10: Föreskriftsändringar

I de fall Socialstyrelsen rekommenderar att screening bör erbjudas behöver föreskriftsändringar göras i enlighet med Socialstyrelsens interna process för författningsarbete, innan screeningen kan implementeras.

Sjukdomen behöver läggas till i 1 § i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken. En sådan ändring får beslutas först efter det att medicinska och etiska bedömningar har beaktats i enlighet med reglering i biobanksförordningen.

Socialstyrelsen behöver även göra ett tillägg i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning, för att undersökningar som avser den aktuella sjukdomen inte ska kräva särskilt tillstånd. Undantag kan ges för undersökningar som uppfyller lagens krav för tillstånd och där man för framtiden anser att en prövning i varje enskilt fall är överflödigt.

Innan föreskriftsändringar kan göras måste en konsekvensutredning tas fram och statliga myndigheter m.fl. ges tillfälle att yttra sig i frågan. Vad en konsekvensutredning ska innehålla och andra regler finns i förordningen (2007:1244) om konsekvensutredning vid regelgivning.

Den rekommenderade screeningen kan inte påbörjas innan föreskriftsändringarna har trätt i kraft.

## Vilka arbetar med bedömningen?

Nedan beskrivs de centrala grupper som är aktiva i arbetsprocessen för att bedöma ett screeningprogram. För att driva processen behövs dessutom en projektledare och andra medarbetare från Socialstyrelsen som håller ihop arbetet från start till färdig rekommendation.

Det är viktigt att de experter som anlitas av Socialstyrelsen är opartiska. Alla experter och sakkunniga i arbetet behöver därför fylla i och underteckna en jävsdeklaration. De experter som utgör den permanenta sakkunniga gruppen samt nationella screeningrådet uppmanas att uppdatera sin jävsdeklaration inför varje ny bedömning alternativt årsvis.

## Experter som tar fram underlag

För de kriterier som valts ut som relevanta att bedöma för ett specifikt tillstånd behöver underlag arbetas fram. De kriterium i modellen som inte utreds anses uppfylla utan vidare utredning. Experter med hög kompetens inom ämnesområdet och inom vetenskapligt granskningsarbete gör litteratursökningar, granskar studierna och sammanställer resultatet för de utvalda bedömningskriterierna. Hela eller delar av uppdraget kan utföras av en annan aktör, till exempel SBU.

För underlag till kriterium 9 (kostnadseffektivitet) anlitas en eller flera experter med särskild kompetens inom hälsoekonomi. Experter med särskild kompetens inom medicinsk etik tar fram underlaget till bedömningskriterium 10 (etisk analys).

Experter med god kännedom om de organisatoriska aspekterna (kriterium 12 och 13) redogör för screeningprogrammets genomförbarhet i hela landet.

Detta arbete kräver stor förståelse för huvudmännens ekonomi och organisation, eftersom förutsättningarna kan skilja sig åt mellan olika delar av landet.

De juridiska aspekterna i kriterium 13 utreds av en jurist. Socialstyrelsen ansvarar för att ta fram en plan för uppföljning och utvärdering av screeningprogrammet (kriterium 14).

## Den permanenta och utökade sakkunniga gruppen

Den permanenta sakkunniga gruppens uppdrag är att hålla sammanställningen över tillstånd aktuell och uppdaterad. Gruppen består av sju personer som utses utifrån sin specifika kompetensprofil. Tillsammans ska de utgöra en bred och heltäckande kunskapsbas för screeningens alla delar. Medlemmarna behöver ha relevant sakkunskap inom screening för nyfödda, klinisk erfarenhet och ett gott förtroende i den egna professionen. En av medlemmarna ska representera patientperspektivet.

Till den permanenta sakkunniga gruppen adjungeras tre till fem specialister med kunskaper om det tillstånd som ska bedömas. Den utökade sakkunniga gruppen utser relevanta kriterium, bedömer vart och ett av de utvalda kriterierna samt hanterar olika knäckfrågor. De sammanställer dessutom ett bedömningsunderlag till det nationella screeningrådet.

## Det nationella screeningrådet

Det nationella screeningrådets uppdrag är att vara ett rådgivande organ till Socialstyrelsen vid de olika beslutspunkterna i bedömningen av ett screeningprogram. I slutet av bedömningsprocessen gör rådet en helhetsbedömning och ger förslag på rekommendation till Socialstyrelsen. Det nationella screeningrådet tar också del av remissinstansernas synpunkter, inför den slutgiltiga rekommendationen. Dessutom prioriterar det nationella screeningrådet tillstånden i den sammanställning som den permanenta sakkunniga gruppen tagit fram.

Det nationella screeningrådet är ett permanent organ med en bred ingång till hälso- och sjukvårdsfrågor. Det ger förutsättningar för att bedöma vitt skilda screeningfrågor ur ett horisontellt perspektiv och med kontinuitet.

Det nationella screeningrådet består av en ordförande och 12 ledamöter, med en mandatperiod på 4 år och möjlighet till omval. Rådet har därmed möjlighet att bygga upp en kompetens inom screening, och att utföra viss omvärldsbevakning. För att säkra kontinuiteten är det också en fördel om inte alla ledamöter byts ut vid samma tidpunkt. Rådet har följande sammansättning:

- 1 ordförande (chef på avdelningen för Kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården på Socialstyrelsen)
- 6 representanter för sjukvårdsregionerna (regionpolitiker)
- 1 representant för Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
- 1 representant för Folkhälsomyndigheten
- 1 sakkunnig i screeningfrågor
- 2 sakkunniga i medicin
- 1 sakkunnig i omvårdnad.

Representationen från sjukvårdsregionerna är central för att en rekommendation ska kunna förankras på nationell nivå, och för att skapa förutsättningar för att implementera nationella screeningprogram. Varje sjukvårdsregion representeras av en regionpolitiker som utses av Socialstyrelsens generaldirektör efter nomineringar från sjukvårdsregionerna. Regionpolitikerna är viktiga företrädare för befolkningen. Detta perspektiv är viktigt eftersom screening handlar om insatser för en frisk befolkning. Vidare bidrar ledamoten med en lägesbild vad gäller regionalt tillgängliga resurser för screeningprogrammets genomförbarhet som komplement till den hälsoekonomiska analysen enligt bedömningskriterium 9.

De sakkunniga i screeningfrågor, medicin och omvårdnad utses av Socialstyrelsen efter nomineringar från relevanta aktörer. Myndighetsföreträdarna nomineras av respektive myndighet.

# Referenser

1. Nationella screeningprogram Modell för bedömning, införande och uppföljning, 2014, (socialstyrelsen.se)
2. Nationella screeningprogram Modell för bedömning, införande och uppföljning, 2019, Nationella screeningprogram (socialstyrelsen.se)
3. Wilson, James Maxwell Glover, Jungner, Gunnar & World Health Organization. (1968). Principles and practice of screening for disease / J. M. G. Wilson, G. Jungner. World Health Organzaion.





# Bilaga 1. Projektorganisation

## Arbetsgrupp för ny modell för bedömning av screeningprogram för nyfödda

Jan Adolfsson	Sakkunnig i screeningfrågor i nationella screeningrådet, SBU
Sophia Brodin	Enhetschef, myndighetsrepresentant i nationella screeningrådet, TLV (inledningsvis)
Douglas Lundin	Chefsekonom, myndighetsrepresentant i nationella screeningrådet, TLV (ersättare för Sophia Brodin)
Niklas Juth	Professor Medicinsk etik, Uppsala universitet
Michael Lövtrup	Journalist, utredningssekreterare, representant från SMER
Olov Ekwall	Professor, barnläkare, Västra Götalandsregionen
Rolf Zetterström	Överläkare, barnläkare, chef för PKU-laboratoriet
Anders Tegnell	Senior expert, myndighetsrepresentant i nationella screeningrådet, Folkhälsomyndigheten

## Medverkande från Socialstyrelsen

### *Enheten för nationella riktlinjer och screening*

Lena Jönsson	utredare
Lina Keller	utredare
Malin Berggrund	utredare
Mattias Fredricson	enhetschef
Mina Abbasi	utredare
Sofie Sundholm	redaktör

### *Enheten för Hälso- och sjukvårdsjuridik*

Agneta Calleberg	jurist
Helena Teréus	jurist

### *Enheten för specialiststöd 2*

Konstantin Macheridis	hälsoekonom
-----------------------	-------------