

# Indikatorer – Screening för spinal muskelatrofi (SMA)

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 2023-8-8682

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

# Förord

I denna rapport presenterar Socialstyrelsen indikatorer och bakgrundsmått för uppföljning och utvärdering av screening för spinal muskelatrofi (SMA) som ingår i det nationella programmet för nyföddhetscreening med PKU-prov.

Som en del i Socialstyrelsens modell för att ta fram nationella screeningprogram ingår att ta fram indikatorer. Screeningprogrammet ska vara möjligt att utvärdera för att det ska gå att följa upp om de förväntade hälsovinsterna har uppnåtts. Socialstyrelsen tar därför fram indikatorer för att kunna följa upp och utvärdera nyföddhetscreeningen med PKU-prov.

Projektledare för arbetet har varit Christina Broman och Madelene Barboza. Extern expert har varit Lars Alberg. Ansvarig enhetschef har varit Maria State.

Olivia Wigzell  
Generaldirektör



# Innehåll

Förord .....	3
Indikatorer för screening för spinal muskelatrofi (SMA) .....	7
Förteckning över indikatorerna.....	8
Referenser .....	18
Projektorganisation.....	19



# Indikatorer för screening för spinal muskelatrofi (SMA)

Denna rapport innehåller indikatorer och bakgrundsmått för uppföljning och utvärdering av screening för spinal muskelatrofi (SMA) som ingår i det nationella programmet för nyföddhetscreening med PKU-prov.

SMA är en grupp ärftliga neuromuskulära sjukdomar där nervcellerna bryts ner. När dessa nervceller försvinner ersätts de inte av nya och skadan är irreversibel, vilket leder till fortskridande muskelsvaghet och muskelförtvining. SMA har ett brett sjukdomsspektrum där vissa patienter avlider redan i nyföddhetsperioden medan andra får symtom först i vuxen ålder. Sjukdomen orsakas i de allra flesta fallen (cirka 95 procent) av en homozygot deletion, det vill säga avsaknad av delar av en gen på båda kromosomerna i *SMN1*-genen. Hos ett mindre antal patienter med SMA orsakas sjukdomen av en punktmutation i den ena kopian av *SMN1*-genen och en deletion i den andra kopian. Det finns också andra ovanliga former av SMA.

Sjukdomens svårighetsgrad kan påverkas av en annan gen, *SMN2*, belägen på samma kromosom. Antalet kopior av *SMN2*-genen är avgörande för sjukdomsprognosen där färre antal kopior av *SMN2*-genen betyder ett allvarligare sjukdomsförlopp. Screeningen som ska genomföras kommer att påvisa de genetiska förutsättningarna att utveckla SMA genom att identifiera de barn som har positivt utfall av homozygot deletion i *SMN1*-genen med 1–3 kopior av *SMN2*-genen.

Screening för SMA inkluderas i nyföddhetscreeningen med PKU-provet [1,2] som kommer att innefatta 26 medfödda sjukdomar. Indikatorerna i denna rapport utgår från 10 befintliga indikatorer för nyföddhetscreeningen. Det har varit möjligt att bibehålla flertalet av de befintliga indikatorerna även för screening för SMA. Några indikatorer har justerats till viss del. En ny indikator, unik för screening för SMA, har också tagits fram.

Socialstyrelsen bedriver sitt arbete med att utveckla indikatorer utifrån en modell som innebär att indikatorerna utformas enligt fastställda kriterier, med relevanta kunskapsunderlag som grund [3]. 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. Screeningprogrammet ska vara möjligt att utvärdera för att det ska gå att följa upp om de förväntade hälsovinster har uppnåtts.

# Förteckning över indikatorerna

Tabellen visar de indikatorer och bakgrundsmått som ingår i uppföljning och utvärdering av screeningprogrammet med PKU-provet för positivt utfall av homozygot deletion i *SMN1*-genen med 1–3 kopior av *SMN2*-genen, vilket fortsättningsvis benämns i rapporten som screening för SMA.

**Tabell 1. Indikatorförteckning**

Nr	Namn
1	Målgrupp för screeningprogrammet*
2	Barn som lämnat PKU-prov**
3	Barn som inte lämnat PKU-prov**
4	Prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från födsel**
5	Barn som återkallats och lämnat omprov**
6	Barn med positivt utfall av PKU-provet*
7	Barn med positivt utfall som fått fortsatt utredning**
8	Barn med positivt utfall där antal kopior av <i>SMN2</i> -genen visat sig vara felbedömt
9	Barn med positivt utfall som fått behandling inom 1 månad

\*Bakgrundsmått, \*\*Befintliga indikatorer för nyföddhetscreening med PKU-prov.

Datakälla för flertalet av indikatorerna kommer att vara 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 regionsnivå av de indikatorer som redovisas i denna rapport. Regionsvisa sammanställningar kräver dock resursförstärkning till laboratoriet. Den ökade kostnaden kan resultera i ett högre pris per analyserat prov.



<b>Nationellt screeningprogram</b>	
<b>Screening för SMA</b>	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>1. Målgrupp för screeningprogrammet</b>
<b>Mått</b>	Under ett kalenderår: antalet nyfödda barn samt adopterade barn och utrikes födda inflyttade till Sverige upp till 18 månaders ålder.
<b>Syfte</b>	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 kan inge misstanke om. Erbjudandet ges till vårdnadshavarna som tar ställning till om barnet ska delta i screeningprogrammet.
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Typ av indikator</b>	Bakgrundsmått.
<b>Datakälla</b>	Statistiska centralbyråns (SCB:s) befolkningsregister och nummer på Migrationsverkets LMA-kort (enligt lagen om mottagande av asylsökande) för de som inte fått ett personnummer.
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla finns.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	Den del av målgruppen som utgörs av utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag.
<b>Teknisk beskrivning</b>	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 18 månader 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 18 månader 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.
<b>Redovisningsnivå</b>	Riket och region.

<b>Nationellt screeningprogram</b>	
<b>Screening för SMA</b>	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>2. Barn som lämnat PKU-prov</b>
<b>Mått</b>	Andel barn som lämnat PKU-prov och deltagit i SMA-screening.
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	<p>Indikatorn visar andelen barn som efter samtycke från vårdnadshavarna deltagit i screeningprogrammet med PKU-provet där SMA ingår. Screeningprogrammet omfattar inledningsvis ett PKU-prov som vid genetisk analys indikerar om barnet har en homozygot deletion i <i>SMN1</i>-genen. I detta fall utförs en uppföljande analys av antalet kopior av <i>SMN2</i>-genen för att identifiera de barn som har 1–3 kopior.</p> <p>I ett screeningprogram förekommer vanligtvis en särskild inbjudan (kallelse) till provtagningen. I detta screeningprogram sker inbjudan och provtagning vid samma tillfälle.</p> <p>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.</p>
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetsscreening med PKU-prov.
<b>Riktning</b>	En hög andel är eftersträvansvärd.
<b>Typ av indikator</b>	Processmått.
<b>Datakälla</b>	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.
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla finns.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	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.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<p><i>Täljare</i>: Antal barn i målgruppen som lämnat PKU-prov.</p> <p><i>Nämnare</i>: Totala antalet barn i målgruppen (se indikator 1).</p> <p><i>Uppföljning</i>: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.</p>
<b>Kvalitetsområde</b>	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket och region (om möjligt).

<b>Nationellt screeningprogram</b>	
<b>Screening för SMA</b>	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>3. Barn som inte lämnat PKU-prov</b>
<b>Mått</b>	Andel barn som inte lämnat PKU-prov, vars vårdnadshavare har tillfrågats inom screeningprogrammet.
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	Deltagandet i nyföddhetscreeningen 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.
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Riktning</b>	En låg andel är eftersträvarsvärd.
<b>Typ av indikator</b>	Utvecklingsindikator.
<b>Datakälla</b>	–
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla saknas.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	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.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<i>Täljare:</i> Antal barn i målgruppen som inte lämnat PKU-prov. <i>Nämnare:</i> Totala antalet barn i målgruppen (se indikator 1). <i>Uppföljning:</i> 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 provtagningsstillfälle och avsändande klinik framgår. På så sätt skulle man kunna följa upp indikatorn.
<b>Kvalitetsområde</b>	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket och region (om möjligt).

<b>Nationellt screeningprogram</b>	
<b>Screening för SMA</b>	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>4. Prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från födsel</b>
<b>Mått</b>	Andel prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel.
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	<p>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. 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.</p> <p>Indikatoren är relevant att följa eftersom den visar andelen prover som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel. Laboratoriet analyserar provet inom ett dygn efter ankomst. Om provresultatet indikerar sjukdom larmar laboratoriet ett specialistcentrum eller berörd barnklinik. För SMA larmas en nationell högspecialiserad vårdenhet som omgående kan kalla barnet till fortsatt utredning.</p> <p>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.</p>
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Riktning</b>	Ett högt värde är eftersträvarvärd.
<b>Typ av indikator</b>	Processmått.
<b>Datakälla</b>	Indikatoren kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige.
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla finns.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	Denna indikator är inte möjligt att mäta för gruppen av barn som är födda utomlands eftersom PKU-provet i dessa fall inte tas i samband med födseln.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<p><i>Täjlare:</i> Antal prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel.</p> <p><i>Nämnare:</i> Totala antalet prov som anlänt till PKU-laboratoriet.</p> <p><i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.</p>
<b>Kvalitetsområde</b>	Säker och tillgänglig vård.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket och region (om möjligt).

<b>Nationellt screeningprogram</b>	
<b>Screening för SMA</b>	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>5. Barn som återkallats och lämnat omprov</b>
<b>Mått</b>	Andel barn som återkallats och lämnat ett omprov på grund av att det första PKU-provet hade bristfällig kvalitet.
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	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.
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Riktning</b>	En låg andel är eftersträvsvärd.
<b>Typ av indikator</b>	Processmått.
<b>Datakälla</b>	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.
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla finns.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	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.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<i>Täljare:</i> Antal barn där PKU-laboratoriet fått ett omprov på grund av bristfällig kvalitet på provet. <i>Nämnare 1:</i> Totala antalet barn som lämnat PKU-prov. <i>Nämnare 2:</i> Totala antalet barn för vilka PKU-laboratoriet begärt ett omprov på grund av bristfällig kvalitet. <i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
<b>Kvalitetsområde</b>	Säker och tillgänglig vård.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket och region (om möjligt).

<b>Nationellt screeningprogram</b>	
<b>Screening för SMA</b>	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>6. Barn med positivt utfall av PKU-provet</b>
<b>Mått</b>	Andel barn med positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i> -genen.
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	Indikatorn är relevant för att visa hur många barn som har ett positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i> -genen i screeningprogrammet. Eftersom antalet kopior av <i>SMN2</i> -genen påverkar diagnosen av SMA-typ är det relevant att redovisa denna indikator uppdelad på antal kopior av <i>SMN2</i> -genen.
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Typ av indikator</b>	Bakgrundsmått.
<b>Datakälla</b>	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.
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla finns.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	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.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<i>Täjljare:</i> Antal barn med positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med a) 1 kopia av <i>SMN2</i> -genen, b) 2 kopior av <i>SMN2</i> -genen, c) 3 kopior av <i>SMN2</i> -genen. <i>Nämnare:</i> Totala antalet barn som lämnat PKU-prov inom screeningprogrammet. <i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket.

Nationellt screeningprogram	
Screening för SMA	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>7. Barn med positivt utfall som fått fortsatt utredning</b>
<b>Mått</b>	Andel barn som efter positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i> -genen, fått fortsatt utredning avseende SMA.
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	<p>Inget av de tester som ingår i nyföddhetscreeningen med PKU-prov är diagnostiskt, och för alla tillstånd måste därför en fortsatt utredning med nya tester ske. Vid positivt utfall kallas barnet till en nationell högspecialiserad vårdenhet för utredning och behandling. Ett nytt PKU-prov bör alltid tas i samband med de nya diagnostiska proverna. PKU-laboratoriet får därmed kännedom om att den uppföljande utredningen av barnet har påbörjats.</p> <p>Indikatorn är relevant att följa eftersom positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i>-genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i>-genen indikerar de genetiska förutsättningarna för att utveckla SMA och det krävs en fortsatt utredning för fastställande av diagnos.</p>
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Riktning</b>	En hög andel är eftersträvansvärd.
<b>Typ av indikator</b>	Processmått.
<b>Datakälla</b>	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.
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla finns. Återkoppling till PKU-laboratoriet sker skriftligt eller muntligt.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	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.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<p><b>Täljare:</b> Antal barn som utretts på grund av ett positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i>-genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i>-genen.</p> <p><b>Nämnare:</b> Totala antalet barn med positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i>-genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i>-genen.</p> <p>Med fortsatt utredning avses att PKU-laboratoriet fått eller tagit reda på om en utrednings- och behandlingsprocess har inletts vid en nationell högspecialiserad vårdenhet. Denna process består av ett antal undersökningar och bedömningar samt initiering av den medicinska behandling som rekommenderas.</p> <p>Uppföljning: Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.</p>
<b>Kvalitetsområde</b>	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket.

<b>Nationellt screeningprogram</b>	
<b>Screening för SMA</b>	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>8. Barn med positivt utfall där antal kopior av SMN2-genen visat sig vara felbedömt</b>
<b>Mått</b>	Andel barn med positivt utfall av homozygot deletion av SMN1-genen med 1–3 kopior av SMN2-genen där fortsatt utredning visat att antal kopior felbedömts (falskt positiva).
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	<p>Efter positivt utfall av PKU-provet sker fastställande av diagnosen först efter utredning på en nationell högspecialiserad vårdenheter. Ett nytt PKU-prov bör alltid tas i samband med de nya diagnostiska proverna där antalet kopior av SMN2-genen återigen bedöms.</p> <p>Antal kopior av SMN2-genen påverkar sjukdomens allvarlighetsgrad och behandling. Felaktig bedömning av antal kopior av SMN2-genen skulle kunna medföra att inkorrekt information relaterat till sjukdomens allvarlighetsgrad och prognos ges till vårdnadshavare, vilket kan orsaka oro. Det är en negativ effekt av screeningprogrammet.</p> <p>Eftersom screeningstesterna för SMA är nya finns det ännu inga studier som har utvärderat alla aspekter av diagnostisk träffsäkerhet. Av denna anledning är det relevant att följa indikatorn.</p>
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Riktning</b>	En låg andel är eftersträvansvärd.
<b>Typ av indikator</b>	Processindikator (individnivå), resultatindikator (verksamhetsnivå).
<b>Datakälla</b>	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.
<b>Datakällans status</b>	Nationell datakälla finns.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	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.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<p><i>Täljare:</i> Antal barn med positivt utfall av homozygot deletion av SMN1-genen med 1–3 kopior av SMN2-genen där fortsatt utredning visat att antal kopior felbedömts.</p> <p><i>Nämnare:</i> Totala antalet barn med positivt utfall av homozygot deletion av SMN1-genen med 1–3 kopior av SMN2-genen inom screeningprogrammet.</p> <p><i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.</p>
<b>Kvalitetsområde</b>	Individanpassad och effektiv vård.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket.



Nationellt screeningprogram	
Screening för SMA	
<b>Titel (Kortnamn)</b>	<b>9. Barn med positivt utfall som fått behandling inom 1 månad</b>
<b>Mått</b>	Andel barn med positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i> -genen som fått behandling inom 1 månad från födsel.
<b>Mätenhet</b>	Procent.
<b>Syfte</b>	Ett av syftena med screeningprogrammet är att hitta nyfödda barn med en medfödd behandlingsbar sjukdom så tidigt som möjligt. Det uppskattas att cirka 7 barn årligen skulle identifieras med positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i> -genen genom screeningen. För dessa barn rekommenderas omedelbar behandling innan uppkomst av sjukdomssymptom relaterade till SMA. Av de cirka 7 barn som årligen skulle identifieras kan det även finnas ett litet antal barn (oftast med 1 kopia av <i>SMN2</i> -genen) som uppvisar mycket allvarliga sjukdomssymtom redan vid födsel och i dessa fall är rådande rekommendation att inte initiera medicinsk behandling.  Indikatorn kan visa om programmet leder till rätt omhändertagande.
<b>Nationellt kunskapsstöd</b>	Nyföddhetscreening med PKU-prov.
<b>Riktning</b>	En hög andel är eftersträvansvärd.
<b>Typ av indikator</b>	Utvecklingsindikator.
<b>Datakälla</b>	–
<b>Datakällans status</b>	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 de två nationella högspecialiserade vårdenheterna i Göteborg och Stockholm.
<b>Felkällor och begränsningar</b>	För adopterade barn och utrikes födda barn som kommer till Sverige beräknas tiden utifrån provtagning och inte födelse-datum.
<b>Teknisk beskrivning</b>	<i>Täljare</i> : Antal barn med positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i> -genen och som fått behandling inom 1 månad från födsel. <i>Nämnare</i> : Totala antalet barn med positivt utfall av homozygot deletion i <i>SMN1</i> -genen med 1–3 kopior av <i>SMN2</i> -genen där medicinsk behandling är rekommenderad. <i>Uppföljning</i> : Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.
<b>Kvalitetsområde</b>	Kunskapsbaserad och jämlik vård.
<b>Om redovisningsnivåer och fördelningar</b>	Riket.

# Referenser

1. Screening för spinal muskeltrofi (SMA): rekommendation och bedömningsunderlag. Stockholm: Socialstyrelsen; 2023.
2. Screening för 24 medfödda sjukdomar hos nyfödda barn: rekommendation och bedömningsunderlag. Stockholm: Socialstyrelsen; 2019.
3. Handbok för utveckling av indikatorer för god vård och omsorg. Socialstyrelsen; 2017.

# Projektorganisation

## Projektledning

Christina Broman	Projektledare
Madelene Barboza	Projektledare

## Expertstöd

Lars Alberg	Barnneurolog, Överläkare Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg
-------------	--