

Rättsavdelningen
Enheten för hälso- och sjukvårdsjuridik
Helena Teréus
Helena.tereus@socialstyrelsen.se

Enligt sändlista

Remiss avseende förslag till föreskrifter om ändring i föreskrifterna om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning och föreskrifterna om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken

Ni inbjuds att lämna synpunkter på Socialstyrelsens förslag till

1. Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning och
2. Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken.

Synpunkter på förslagen och konsekvensutredningen ska ha kommit in till Socialstyrelsen senast den **17 maj 2023**. Vi är tacksamma för yttranden per e-post i wordformat för att underlätta vårt arbete med att sammanställa svaren. Remissvar skickas till socialstyrelsen@socialstyrelsen.se.

Vänligen ange diarienumret 4.1-11168/2023 i remissvaret.

Kontaktpersoner

Helena Teréus
helena.tereus@socialstyrelsen.se

Agneta Calleberg
agneta.calleberg@socialstyrelsen.se

Med vänlig hälsning

Pär Ödman

Avdelningschef

Bilagor

- Sändlista
- Förslag – Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning
- Förslag – Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken
- Konsekvensutredning

Sändlista

1. Biobank Sverige
2. Biogen
3. Capio AB
4. Centrum för sällsynta diagnoser Stockholm
5. Centrum för sällsynta diagnoser Norr
6. Centrum för sällsynta diagnoser Mellansverige
7. Centrum för sällsynta diagnoser Karolinska
8. Centrum för sällsynta diagnoser Sydöstra
9. Centrum för sällsynta diagnoser Väst
10. Centrum för sällsynta diagnoser Syd
11. Distriktssköterskeföreningen
12. Folkhälsomyndigheten
13. Informationscentrum för ovanliga diagnoser
14. Inspektionen för vård och omsorg
15. Läke medelsverket
16. Novartis
17. NPO Nervsystemets sjukdomar
18. NPO Barn och ungas hälsa
19. NPO Sällsynta sjukdomar
20. NT-rådet
21. Nätverket för spinal muskelatrofi
22. PKU-biobanken vid Karolinska Universitetssjukhuset
23. Praktikertjänst AB
24. Region Blekinge
25. Region Dalarna
26. Region Gotland
27. Region Gävleborg
28. Region Halland
29. Region Jämtland Härjedalen
30. Region Jönköpings län
31. Region Kalmar län

32. Region Kronoberg
33. Region Norrbotten
34. Region Stockholm
35. Region Skåne
36. Region Sörmland
37. Region Uppsala
38. Region Värmland
39. Region Västerbotten
40. Region Västra Götaland
41. Region Västernorrland
42. Region Västmanland
43. Region Örebro län
44. Region Östergötland
45. Riksförbundet sällsynta diagnoser
46. Riksföreningen för Barnsjuksköterskor
47. Roche
48. Statens medicinsk-etiska råd
49. Svenska barnläkarföreningen
50. Svenska barnmorskeförbundet
51. Svenska läkaresällskapet
52. Svensk förening för medicinsk genetik
53. Svensk förening för obstetrik och gynekologi
54. Svensk sjuksköterskeförening
55. Sveriges Kommuner och Regioner
56. Sveriges läkarförbund
57. Vision
58. Vårdförbundet
59. Vårdföretagarna
60. Ågrenska

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

ISSN 2002-1054, Artikelnummer 2023-x-xxxx
Utgivare: Chefsjurist Pär Ödman, Socialstyrelsen

Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning;

**HSLF-FS
2023:XX**

Utkom från trycket
den xx xx 2023

beslutade den xx 2023.

Socialstyrelsen föreskriver med stöd av 3 § förordningen (2006:358) om genetisk integritet m.m. att 1 § Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning ska ha följande lydelse.

1 § Kravet på Socialstyrelsens tillstånd enligt 3 kap. 1 § första stycket lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. till en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning gäller inte undersökningar som avser följande 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. betaketotiolasbrist (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
19. metylmalonsyrauri (MMA)

HSLF-FS
2023:XX

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 muskeltrofi (SMA) men endast med avseende på homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1 - 3 kopior av *SMN2*-genen.

Denna författning träder i kraft den dag den kommit ut från trycket.

Socialstyrelsen

OLIVIA WIGZELL

Helena Teréus

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

ISSN 2002-1054, Artikelnummer 2023-x-xxxx

Utgivare: Chefsjurist Pär Ödman, Socialstyrelsen

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

**HSLF-FS
2023:XX**

Utkom från trycket
den xx xx 2023

beslutade den xx 2023.

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 § 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. betaketotiolasbrist (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
19. metylmalonsyrauri (MMA)
20. multipel acyl-CoA dehydrogenasbrist (MAD-brist, GA 2)

HSLF-FS
2023:XX

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.

Denna författning träder i kraft den dag den kommit ut från trycket.

Socialstyrelsen

OLIVIA WIGZELL

Helena Teréus

Rättsavdelningen
Helena Teréus
Helena.tereus@socialstyrelsen.se

Konsekvensutredning – förslag till ändring i föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning och föreskrifter om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken

1. Bakgrund

Inledning

I dag erbjuds alla nyfödda i Sverige att ta det så kallade PKU-provet så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Även äldre barn som har flyttat till Sverige erbjuds att ta provet. Provet är ett blodprov som får torka på ett filterpapper.

I första hand tas proverna på förlossningskliniker, men kan även tas på andra enheter såsom vårdcentraler och asylmottagningar. Provet analyseras sedan hos det centraliserade PKU-laboratoriet, som är en del av Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar (CMMS) vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Analyser görs för 25 olika sällsynta medfödda sjukdomar. Syftet är att finna barn med behandlingsbara sjukdomar för vilka det är viktigt att behandlingsstarten sker så tidigt som möjligt, helst innan barnet har fått kliniska symtom.

Screeningen startade 1965 med sjukdomen fenylketonuri (PKU). År 1967 tillkom sjukdomen galaktosemi (GALT-brist). Sedan har ytterligare sjukdomar successivt tagits med i screeningprogrammet. Den senaste sjukdomen tillkom 2019, svår kombinerad immunbrist (SCID). Programmets täckningsgrad är närmare hundra procent.

Förslag till nationellt screeningprogram för spinal muskelatrofi

Socialstyrelsen ansvarar för att ta fram rekommendationer om nationella screeningprogram. Det pågår nu ett sådant arbete gällande sjukdomen spinal muskelatrofi, SMA.

Nationella screeningprogram bedöms utifrån en modell som har tagits fram av Socialstyrelsen.¹ Modellen innehåller 15 kriterier för att systematiskt bedöma program. De 15 kriterierna som använts vid bedömningen av SMA är:

- Tillståndet, det som screeningprogrammet avser att upptäcka, ska vara ett viktigt hälsoproblem.
- Tillståndets naturalförlopp ska vara känt.
- Tillståndet ska ha en symtomfri fas som går att upptäcka.
- Det ska finnas en lämplig testmetod.
- Det ska finnas åtgärder som ger bättre effekt i en tidig fas än vid klinisk upptäckt.
- Screeningprogrammet ska minska dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning orsakad av tillståndet.
- Testmetoden och den fortsatta utredningen ska accepteras av den avsedda populationen.
- Åtgärderna vid tillståndet ska vara klarlagda och acceptabla för den avsedda populationen.
- Hälsovinster ska överväga de negativa effekterna av screeningprogrammet.
- Screeningprogrammet ska vara godtagbart ur ett etiskt perspektiv.
- Screeningprogrammets kostnadseffektivitet ska ha värderats och bedömts vara rimlig i relation till behovet.
- Informationen till deltagarna i screeningprogrammet ska ha värderats.
- Organisatoriska aspekter som är relevanta för ett nationellt likvärdigt screeningprogram ska ha klarlagts.
- Screeningprogrammets resursbehov och genomförbarhet ska ha värderats.
- Det ska finnas en plan för att utvärdera screeningprogrammets effekter.

Socialstyrelsen presenterar i en rapport som har gått ut på remiss, förslag till en ny rekommendation att hälso- och sjukvården bör erbjuda screening för SMA till nyfödda barn. Rekommendationen avser att identifiera barn med homozygot deletion² i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen.³ Socialstyrelsens bedömning har utgått från att sjukdomen kan inkluderas i den befintliga nyföddhetscreeningen med PKU-provet. Synpunkter på remissen togs emot fram till den 24 mars 2023. Avsikten är att publicera den slutliga rekommendationen i slutet av sommaren 2023.⁴

¹ Nationella screeningprogram, Modell för bedömning, införande och uppföljning. Socialstyrelsen; 2014.

² Homozygot (inom genetik) betecknar individer som har två likadana varianter av en gen. Deletion (inom genetik) är mutationer där en del av kromosomen eller en sektion av DNA-sekvensen förloras eller raderas.

³ Socialstyrelsens rekommendation avser inte i dagsläget att identifiera barn med 4 kopior av *SMN2*-genen.

⁴ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

Rättsliga förutsättningar

Undantag från kravet på tillstånd för genetisk undersökning vid allmänna hälsoundersökningar

En genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen enligt 3 kap. 1 § första stycket lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m., LGI. Med genetisk undersökning avses en undersökning inom hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekyllärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om hans eller hennes biologiska släktingar.⁵

Av förarbetena till LGI framgår att PKU-screeningen gällande sjukdomarna fenylketonuri (PKU), galaktosemi (GALT-brist), kongenital hypotyreos (KH), kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH) är att anses som en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning.⁶ Det screeningprogram som föreslås för SMA innebär en genetisk undersökning eftersom det här rör sig om ett genetiskt test. Följden blir att det krävs Socialstyrelsens tillstånd för att utföra undersökningen. Vid införandet av LGI konstaterade regeringen emellertid att det inte skulle vara meningsfullt att utan särskilda skäl införa ett krav på tillstånd för allmänt vedertagna undersökningar som utförts på i det närmaste alla barn de senaste 35 åren. Man förslog därför att vissa undersökningar skulle kunna undantas från kravet på tillstånd.⁷

Socialstyrelsen har bemyndigats att meddela föreskrifter om undantag från tillstånd.⁸ Undantag från tillståndskravet kan ges för undersökningar som uppfyller lagens krav för tillstånd och där man för framtiden anser att en prövning i varje enskilt fall är överflödig.⁹ Myndigheten har i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning undantagit de 25 sjukdomar som idag ingår i PKU-screeningen från kravet på tillstånd.

För att bedöma om undantag från tillståndskravet kan göras avseende de undersökningar som avser att upptäcka en viss sjukdom i nyföddhetscreeningen med PKU-provet behöver Socialstyrelsen således bedöma om lagens krav för tillstånd är uppfyllda.

Ett tillstånd får enligt LGI lämnas endast om den genetiska undersökningen är inriktad på att söka kunskap om allvarlig sjukdom eller annars har särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Vid prövning av tillståndsfrågan ska det särskilt beaktas

1. om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utesluta en sjukdomsrisk som kan förebyggas eller om den sjukdom som avses kan bli föremål för behandling,

⁵ 1 kap. 5 § första stycket LGI.

⁶ Prop. 2005/06:64 Genetisk integritet m.m. s. 76 och 81.

⁷ Prop. 2005/06:64 s. 81.

⁸ se 8 kap. 8 § andra stycket LGI samt 3 § förordningen (2006:358) om genetisk integritet m.m..

⁹ Prop. 2005/06:64 s. 212.

2. om undersökningen kan antas visa påtagligt förhöjda risker för den sjukdom som avses, och
3. om de som ska leda och utföra undersökningen har den kompetens som behövs och om integritetsskyddet för uppgifter om undersökningsdeltagarnas genetiska förhållanden kan antas bli tillfredsställande.¹⁰

Sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsproverna i PKU-biobanken

Enligt 5 kap. 2 § 1 lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) får vävnadsproverna i PKU-biobanken användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera sådana sjukdomar som anges i föreskrifter. Socialstyrelsen har fått bemyndigande att meddela föreskrifter om vilka medfödda sjukdomar som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för.¹¹ Föreskrifter får beslutas efter det att medicinska och etiska bedömningar har beaktats.¹²

Genom Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken, har myndigheten beslutat att vävnadsprover i PKU-biobanken får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera 25 medfödda sjukdomar. Det är samma sjukdomar som framgår av föreskrifterna om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning.

2. Beskrivning av problemet och vad Socialstyrelsen vill uppnå m.m.

Socialstyrelsen lämnar här förslag på föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning för sjukdomen SMA i enlighet med Socialstyrelsens rekommendation. Förslagen bygger på förutsättningen att lagens krav för tillstånd är uppfyllda, vilket vi bedömer att de är. Syftet är bl.a. att förenkla och minska administrationen för berörda vårdenheter.

Socialstyrelsen lämnar även förslag på föreskrifter om att vävnadsprover i PKU-biobanken får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera SMA i enlighet med Socialstyrelsens rekommendation.

PKU-proverna har tagits under drygt 50 år och är en allmänt vedertagen undersökning som har utförts på de flesta barn i Sverige. Syftet med PKU-screeningen är att hitta barn med någon av ett antal ovanliga men allvarliga medfödda sjukdomar som går att behandla och där en tidig diagnos är viktig för prognosen.¹³ Det finns en klar medicinskt motiverad målsättning för screeningen med PKU-prover. Som nämnts ovan presenterar Socialstyrelsen i en rapport som har gått ut på remiss, förslag till en ny rekommendation att hälso- och sjukvården

¹⁰ 3 kap. 2 § LGI.

¹¹ 5 kap. 8 § andra stycket biobankslagen och 4 § första stycket 4 förordningen (2002:746) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.. Den 1 juli 2023 träder en ny biobankslag (2023:38) och biobanksförordning (2023:43) i kraft. Motsvarande bestämmelser kommer att finnas i 7 kap. 8 § andra stycket i nya biobankslagen samt 8 § första stycket 7 nya biobanksförordningen.

¹² 4 § andra stycket förordningen (2002:746) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.. Från och med den 1 juli 2023 finns en motsvarande bestämmelse i 8 § andra stycket i nya biobanksförordningen.

¹³ Prop. 2018/19:85 Vissa ändringar som gäller PKU-biobanken s. 15.

bör erbjuda screening för SMA till nyfödda barn. Rekommendationen avser att identifiera barn med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen. Detta genom att testet inkluderas i screeningen med PKU-provet.¹⁴ Även nyinflyttade barn upp till 1,5 års ålder föreslås screenas för SMA för att täcka de barn som kan drabbas av de allvarliga typerna av SMA. De ställningstaganden som görs här nedan bygger på den information och de bedömningar som framgår av underlaget som skickats ut på remiss med anledning av förslaget till ny rekommendation.¹⁵

Författning om undantag från tillståndskravet

Som tidigare nämnts får en föreskrift om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning meddelas om kraven för tillstånd i LGI är uppfyllda samt om det i framtiden anses att en prövning i varje enskilt fall är överflödigt.¹⁶ Här nedan följer en redogörelse för Socialstyrelsens ställningstaganden när det gäller dessa frågor.

Allvarlig sjukdom

Ett tillstånd för en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får lämnas endast om den genetiska undersökningen är inriktad på att söka kunskap om allvarlig sjukdom eller annars har särskild betydelse för hälso- och sjukvården.¹⁷

SMA är en sällsynt medfödd neuromuskulär sjukdom som kännetecknas av att motoriska nervceller i mellanhjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen bryts ner, vilket leder till fortskridande muskelsvaghet och muskelförtvinning (Atrofi). Sjukdomen är ärftlig och orsakas i de flesta fall (cirka 95 procent) av 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* och en deletion av den andra kopian. Det finns också andra ovanliga former av SMA som inte tas upp.¹⁸ Sjukdomens svårighetsgrad kan påverkas av en annan gen, *SMN2*, som är belägen på samma kromosom. Antalet kopior av *SMN2*-genen är avgörande för hur allvarlig sjukdomen blir. SMA har ett brett sjukdomsspektrum. Man delar in sjukdomen i fem olika typer: SMA typ 0 till 4.

1. Personer med *SMA typ 0*, som är den allvarligaste formen av sjukdomen, får symtom före födseln och dör några månader efteråt.
2. Personer med *SMA typ 1* utvecklar symtom före 6 månaders ålder, dessa har normal muskelfunktion vid födseln men får tilltagande muskelsvaghet, hypotoni, andningssvikt och svårt att svälja. De kan aldrig sitta utan stöd och utvecklar andningssvikt. De avlider oftast före två års ålder utan behandling.

¹⁴ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

¹⁵ Detta underlag finns att ta del av på Socialstyrelsens webbplats, Spinal muskelatrofi (SMA) - Socialstyrelsen.

¹⁶ Prop. 2005/06:64 s. 212.

¹⁷ 3 kap. 2 § första stycket LGI.

¹⁸ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

3. Personer med *SMA typ 2* utvecklar symtom vid 6-18 månaders ålder och tappas muskelfärdigheter samt har en progressiv och omfattande muskelsvaghet. De kan drabbas av svälj- och andningssvårigheter och kan aldrig gå eller stå utan stöd. Dessa personer avlider i tidig vuxenålder utan behandling.
4. Personer med *SMA typ 3* utvecklar symtom mellan 18 månaders ålder – ungdom och har normal förväntad livslängd. De kan sitta och stå eller gå, men dessa färdigheter kan förloras med tilltagande muskelsvaghet. Andningssvårigheter kan också uppstå.
5. Personer med *SMA typ 4* får symtom i vuxen ålder och har normal förväntad livslängd. De kan gå men muskelsvaghet kan uppstå i vuxen ålder.¹⁹

Bland de kliniskt upptäckta patienterna uppskattar man att ungefär 10 patienter med SMA identifieras per 100 000 nyfödda.²⁰ Det uppskattas att ungefär 60 procent av alla upptäckta patienter har SMA typ 1.

Socialstyrelsen föreslår i den aktuella remissversionen av rekommendationen att hälso- och sjukvården bör erbjuda screening för SMA till nyfödda barn. Rekommendationen avser att identifiera barn med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen. Detta är de barn som drabbas av de allvarligaste formerna av sjukdomen vars muskelfunktion och motoriska utveckling blir kraftigt påverkad av sjukdomen.²¹ Socialstyrelsen uppskattar att sju barn kommer att upptäckas per år med det föreslagna screeningprogrammet.²²

Socialstyrelsen bedömer att den genetiska undersökningen vad beträffar SMA i det föreslagna screeningprogrammet är inriktad på att söka kunskap om allvarlig sjukdom.

Påvisa eller utesluta en sjukdomsrisik som kan förebyggas eller behandlas

Vid prövningen av tillståndsfrågan ska det särskilt beaktas om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utesluta en sjukdomsrisik som kan förebyggas eller om den sjukdom som avses kan bli föremål för behandling.²³

För att screeningprogrammet ska vara meningsfullt bör det principiellt sett bidra till att förlänga liv, förhindra för tidig död eller åtminstone till att påtagligt förbättra livskvaliteten. Det förutsätter normalt att den som fått veta genom en screeningundersökning att hen har förhöjd risk att få en sjukdom antingen själv eller med sjukvårdens hjälp kan göra något för att reducera risken. På grundval av vetenskap och beprövad erfarenhet ska det finnas anledning att anta att en tidig behandling, som helst ska sättas in före sjukdomsdebuten, leder till bättre resultat än en senare.²⁴

¹⁹ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

²⁰ Detta kan betraktas som en miniminivå, eftersom det finns relativt symtomfria eller feldiagnostiserade patienter som inte finns registrerade som SMA-patienter i något register.

²¹ Nyföddhetsscreening för spinal muskelatrofi (SMA), Vetenskapligt underlag, Socialstyrelsen och Statens beredning för medicinsk och social utvärdering.

²² Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

²³ 3 kap. 2 § 1 andra stycket LGL.

²⁴ Prop. 2005/06:64 s. 79–80.

SMA är en medfödd genetisk sjukdom så patienterna bär på anlaget för sjukdomen redan som nyfödda. Längden av den symtomfria fasen varierar dock mellan de olika formerna av SMA. Patienter med SMA typ 0 utvecklar symtom redan i fosterstadiet medan patienter med SMA typ 4 får symtom på sjukdomen först vid vuxen ålder. Det finns även en stor individuell variation i längden på den symtomfria fasen inom SMA-formerna.

Idag finns det tre godkända läkemedel på den svenska marknaden, Spinraza, Evrysdi och Zolgensma, som villkorligt rekommenderas av NT-rådet till patienter med olika typer av SMA. Dessa rekommendationer utgår i dagsläget från klinisk detektion av SMA. I samband med implementering av Socialstyrelsens rekommendation om screening kommer NT-rådet att uppdatera sitt underlag och rekommendera presymtomatisk behandling till barn som identifieras i ett screeningprogram.

Samtliga studier som identifierats visar på en positiv effekt av behandling på överlevnad utan permanent andningsstöd och/eller motorisk funktion jämfört med naturalförloppet av SMA. Alla barn i behandlingsgrupperna svarade emellertid inte lika bra på behandling. Studierna har kort uppföljningstid (relativt sjukdomsutvecklingen för SMA) så det går inte att uttala sig om behandlingarnas effekter över lång tid och om eventuella tilltagande biverkningar. Sammanfattningsvis visar de aktuella läkemedlen god effekt och stoppar sjukdomsprogressionen, men inget av dem kan reversera redan befintliga motoriska förluster. Det kan med stor sannolikhet sägas att patienten kommer att utveckla en svår eller mycket svår sjukdom utan behandling. Tidig upptäckt och behandling ger således tydliga hälsovinster för de barn som annars skulle ha utvecklat någon av de allvarligaste formerna av SMA. Barnen får klart större möjligheter att överleva och bättre förutsättningar för en god motorisk utveckling. Barn med SMA typ 0 med en kopia av *SMN2*-genen som identifieras i screening skulle inte erbjudas behandling direkt, men de skulle få ett bättre kliniskt omhändertagande.²⁵

Socialstyrelsen bedömer sammanfattningsvis att undersökningen gällande SMA syftar till att påvisa sjukdomsrisk och att sjukdomen kan behandlas.

Undersökningen kan antas visa påtagligt förhöjda risker

Vid prövning av tillståndsfrågan ska det särskilt beaktas om undersökningen kan antas visa påtagligt förhöjda risker för den sjukdom som avses.²⁶

I förarbetena till bestämmelsen konstateras att ett berättigat krav är att undersökningen ska vara enkel, säker, precis och validerad. Det framförs vidare att det är omöjligt att helt undvika falskt positiva och falskt negativa resultat. Människor kan skadas vid screening både genom att invaggas i falsk trygghet och genom att oroas i onödan. Det finns stora luckor i våra kunskaper om vad sådana konsekvenser kan innebära för de berörda och deras närstående. Det måste därför även vara ett berättigat krav att de metoder som används är så säkra att antalet felaktiga resultat minimeras.²⁷

²⁵ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023 och Nyföddhetsscreening för spinal muskelatrofi (SMA), Vetenskapligt underlag. Socialstyrelsen och Statens beredning för medicinsk och social utvärdering.

²⁶ 3 kap. 2 § andra stycket 2 LGI.

²⁷ Prop. 2005/06:64 s. 79–80.

Tanken är att personer med SMA ska identifieras i nyföddhetscreeningen genom ett genetiskt test i två steg. I första steget identifieras barn med deletion på båda kopiorna av en viss gen (homozygot deletion i *SMN1*-genen). Screeningmetoden kan dock inte identifiera barn med en deletion på bara den ena kopian i kombination med en mutation på den andra (ca fem procent av alla SMA-fall). Dessa barn kommer således inte att identifieras i screeningprogrammet trots att de kan komma att bli sjuka i SMA.

Publicerade screeningprogram visar att testet i princip endast sorterar fram de nyfödda som har en homozygot deletion i *SMN1*-genen då det inte förekommer några falskt positiva fynd. Det finns ingen information om falskt negativa resultat, det vill säga om det förekommer någon individ med en homozygot deletion i *SMN1*-genen som testet har missat. Givet den låga prevalensen av kliniskt upptäckta fall av SMA så har diagnostiska utvärderingar dragit slutsatsen att testet ändå är passande att använda vid nyföddhetscreening för SMA.

För dem som identifieras undersöks därefter antalet kopior av *SMN2*-genen. Detta ökar det samlade värdet av screeningtestet och ger stor hjälp i bedömningen av vilken svårighetsgrad av SMA barnet mest sannolikt kommer att utveckla. Testet kan dock inte med säkerhet sortera ut vilken form av SMA en person kommer att utveckla. Utvärderingar av metoden har i studier visat på god prestanda för att bestämma antalet kopior.²⁸

Socialstyrelsen konstaterar att det finns individer med SMA som inte kommer att upptäckas genom det föreslagna screeningprogrammet. Det är dels ca fem procent av alla som drabbas av SMA som inte har homozygot deletion i *SMN1*-genen, dels de som har fler än 3 kopior av *SMN2*-genen. Det är sannolikt att en av tio av dessa barn får SMA typ 1 eller SMA typ 2. Det saknas också information om huruvida testet kan leda till falskt negativa resultat. Det finns således en grupp patienter där diagnos även fortsättningsvis behöver fastställas genom kliniska och neurofysiologiska undersökningar. Här är det viktigt att hälso- och sjukvården har beredskap för att upptäcka och diagnostisera denna grupp samt att vårdnadshavare får information om att nyföddhetscreeningen inte identifierar alla fall av SMA.

Socialstyrelsen anser sammantaget att undersökningen för SMA kan antas visa påtagligt förhöjda risker för sjukdomen.

Kompetens

Vid prövning av tillståndsfrågan ska det särskilt beaktas om de som ska leda och utföra undersökningen har den kompetens som behövs.²⁹

Denna reglering fanns även med i tidigare lagstiftning. I förarbetena till den lagstiftningen anges att det bör vara en förutsättning för tillstånd att den som får tillstånd har kompetens att svara för eller genomföra undersökningen. Bedömning av kompetensen ska vara ett väsentligt inslag i prövningen.³⁰

Som angetts tidigare har PKU-proverna tagits under drygt 50 år och är en allmänt vedertagen undersökning som har utförts på i stort sett alla barn i Sverige.

²⁸ Nyföddhetscreening för spinal muskelatrofi (SMA), Vetenskapligt underlag. Socialstyrelsen och Statens beredning för medicinsk och social utvärdering.

²⁹ 3 kap. 2 § andra stycket 3 LGI.

³⁰ Prop. 1990/91:52 om användning av genetik på människa, m.m. s. 41.

Proverna tas i första hand på etablerade förlossningskliniker, men kan även tas på andra enheter. Provet analyseras sedan hos PKU-laboratoriet som har stor och lång erfarenhet på området. Det finns en väl fungerande infrastruktur för PKU-screeningen, vad gäller information, provtagning och analys.

Screeninganalysen för SMA utförs inledningsvis med samma metodik som screeningen för SCID (en sjukdom som också ingår i nyföddhetscreeningen). Metodologin finns därmed redan i drift på PKU-laboratoriet som besparas kostnader som annars skulle tillkomma för kit, instrument och personal. Screeningen för SMA kommer enligt Socialstyrelsens bedömning att medföra en ökad arbetsbelastning för flera av screeninglaboratoriets yrkeskategorier. Enligt beräkningen behövs det något mer personella resurser avseende biomedicinska analytiker, sjukhuskemister, läkare och administratörer.³¹

Barn med positivt screeningresultat för SMA skulle återkallas genom att PKU-laboratoriet kontaktar den enhet för nationell högspecialiserad vård (NHV) för neuromuskulära sjukdomar som barnet tillhör. Barnneurologen skulle därefter ta kontakt med familjen för att berätta om screeningresultatet och vad det kan innebära. Därefter skulle NHV-enheten erbjuda ett besök för information, undersökning och utredning. Behandling erbjuds enligt NT-rådets rekommendation, som då anpassats och kan ges presymtomatiskt. Familjerna erbjuds också genetisk vägledning. Det kan även bli aktuellt med vidare testning av familjemedlemmar och preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) eller fosterdiagnostik för föräldrarna vid påföljande graviditeter.³²

Socialstyrelsen anser att det finns väl etablerade rutiner och kompetens för PKU-screeningen i sin helhet och att det finns möjlighet att tillföra den specifika kompetens som behövs för screeningen för SMA.

Integritetsskydd

Vid prövning av tillståndsfrågan ska det särskilt beaktas om integritetsskyddet för uppgifter om undersökningsdeltagarnas genetiska förhållanden kan antas bli tillfredsställande.³³

Denna reglering fanns också med i tidigare lagstiftning. I förarbetena till dessa anges att gällande sekretess- och tystnadspliktsbestämmelser regelmässigt ger ett godtagbart skydd för uppgifter som kan erhållas vid genetiska undersökningar. Det har dock bedömts lämpligt att i bestämmelsen markera att det ska ingå i tillståndsprövningen att särskilt beakta att integritetsskyddet för framkomna uppgifter om deltagarnas genetiska förhållanden blir tillfredsställande.³⁴

Även i detta sammanhang är det av vikt att notera att PKU-proverna har tagits under lång tid och är en allmänt vedertagen undersökning med fungerande rutiner på etablerade enheter. Verksamheterna ska följa gällande sekretess- och tystnadspliktsbestämmelser i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400) och patientsäkerhetslagen (2010:659). Vidare har de en skyldighet att följa reglerna

³¹ Screening för Spinal muskelatrofi (SMA), Organisatoriskt underlag, Socialstyrelsen.

³² Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023 och Screening för Spinal muskelatrofi (SMA), Organisatoriskt underlag, Socialstyrelsen.

³³ 3 kap. 2 § andra stycket 3 LGL.

³⁴ Prop. 1990/91:52 s. 42.

kring personuppgiftsbehandling i bland annat dataskyddsförordningen³⁵, patientdatalagen (2008:355) och biobankslagen.

Socialstyrelsen anser att det finns en fungerande struktur och reglering för PKU-screeningen när det gäller sekretess- och tystnadsplikt samt personuppgiftsbehandling. Enligt myndigheten får integritetsskyddet för uppgifter om deltagarnas genetiska förhållanden när det gäller sjukdomen SMA antas bli tillfredsställande.

Sammantagen bedömning

Kraven för tillstånd i LGI får anses uppfyllda för en sådan genetisk undersökning som genomförs inom ramen för nyföddhetscreeningen och som syftar till att upptäcka sjukdomen SMA med avseende på barn med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen. Om Socialstyrelsen rekommenderar screening för dessa varianter av sjukdomen SMA får det anses överflödigt med prövning av tillstånd i varje enskilt fall.

Socialstyrelsen föreslår därför att kravet på tillstånd till en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning inte ska gälla sådana undersökningar avseende sjukdomen SMA som görs för att identifiera barn med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen.

Författning om vilka sjukdomar vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för

Som angetts tidigare så får vävnadsproverna i PKU-biobanken användas endast för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera sådana sjukdomar som anges i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13). Föreskrifter får beslutas efter det att medicinska och etiska bedömningar har beaktats.³⁶

I förarbetena anges att frågan om vilka sjukdomar som ska omfattas av en screening är komplex och möjligheten att genomföra screening för nya sjukdomar är till stor del beroende på forskningens utveckling, både när det gäller möjligheten att diagnostisera en sjukdom och att kunna behandla den. Vidare tillkommer frågor om exempelvis att screeningen ska minska dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning som är förknippad med sjukdomen, att hälsovinsterna ska överväga de negativa effekterna av screeningprogrammet och att screeningen även i övrigt ska vara godtagbar ur ett etiskt perspektiv. Begreppet sjukdomar bör omfatta hälsoproblem, dvs. sjukdomar, allvarliga tillstånd och syndrom. Även andra hälsotillstånd som på olika sätt leder till försämrad livskvalitet kan på det aktuella området omfattas av begreppet sjukdom och bör därmed kunna ingå i screeningen.³⁷

³⁵ Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2016/679 av den 27 april 2016 om skydd för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter och om upphävandet av direktiv 95/46/EG (allmän dataskyddsförordning).

³⁶ 4 § första stycket 4 och andra stycket förordningen (2002:746) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m., från och med den 1 juli 2023 kommer likalydande bestämmelser att finnas i 8 § första stycket 7 och andra stycket i biobanksförordningen (2023:43).

³⁷ Prop. 2018/19:85 Vissa ändringar som gäller PKU-biobanken s. 17 f..

Socialstyrelsens föreslagna rekommendation, att hälso- och sjukvården bör erbjuda screening för SMA med avseende på barn med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen, har tagits fram med hjälp av Socialstyrelsens bedömningsmodell för nationella screeningprogram. Denna omfattar flera medicinska och etiska aspekter. Flertalet av dessa bedömningar har redovisats ovan vad gäller den föreslagna föreskriften om undantag från kravet på tillstånd. Mot bakgrund av vad som framgår ovan avseende sjukdomen SMA och de former som den föreslagna screeningen syftar till att upptäcka, bedömer Socialstyrelsen att tillståndet är en sådan sjukdom som kan ingå i nyföddhetscreening genom PKU-provet.

Screening ska vidare minska dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning som är förknippad med sjukdomen. I det vetenskapliga underlaget som ligger till grund för Socialstyrelsens remissversion av rekommendationen konstateras att det inte identifierats några studier som jämfört nyföddhetscreening för SMA mot klinisk detektion av sjukdomen. Det sägs att en förklaring kan vara att behandlingarna nyligen blivit godkända.³⁸ Socialstyrelsen har i remissversionen av rekommendationen bedömt att tidig upptäckt och behandling ger tydliga hälsovinster för de barn som annars skulle ha utvecklat någon av de allvarligaste formerna av SMA. Barnen får klart större möjligheter att överleva och bättre förutsättningar för en god motorisk utveckling. De tillgängliga behandlingarna visar god effekt och stoppar sjukdomsprogressionen. Läkemedlen kan emellertid inte reversera redan befintliga motoriska förluster och när symtom debuterar har redan irreversibla skador skett. Mot bakgrund av detta är det viktigt att behandling påbörjas tidigt. När det gäller barn med den allvarligaste formen av sjukdomen, SMA typ 0, utvecklar de symtom redan i fosterstadiet och avlider inom några månader. Dessa barn som identifieras i screening skulle inte erbjudas behandling direkt men få ett bättre kliniskt omhändertagande.³⁹

Sakkunniggruppen, har bedömt att det inte finns några omfattande negativa effekter av screening för den aktuella gruppen då barnets genetiska uppsättning korrelerar starkt med sjukdomens utveckling.⁴⁰

Avseende testets tillförlitlighet framgår ovan att publicerade screeningprogram visar att testet i princip inte ger upphov till falskt positiva fynd. Detta är positivt utifrån etisk synvinkel. Det finns ingen information om falskt negativa resultat, men givet den låga prevalensen av kliniskt upptäckta fall av SMA så har diagnostiska utvärderingar dragit slutsatsen att testet ändå är passande att använda vid nyföddhetscreening för SMA.⁴¹ Sakkunniggruppen har bedömt att testet har en god prestanda.⁴² Som också framgått ovan kommer dock inte alla barn med de allvarliga formerna av SMA att upptäckas i nyföddhetscreeningen. Som nämnts är det därför viktigt att hälso- och sjukvården även fortsättningsvis

³⁸ Nyföddhetscreening för spinal muskelatrofi (SMA), Vetenskapligt underlag. Socialstyrelsen och Statens beredning för medicinsk och social utvärdering.

³⁹ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

⁴⁰ Ibid.

⁴¹ Nyföddhetscreening för spinal muskelatrofi (SMA), Vetenskapligt underlag. Socialstyrelsen och Statens beredning för medicinsk och social utvärdering.

⁴² Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

efter ett eventuellt införande av nyföddhetscreening för SMA, har beredskap att upptäcka och diagnostisera denna grupp samt att vårdnadshavare får information om att nyföddhetscreeningen inte identifierar alla fall av SMA.⁴³

Skillnaderna i allvarlighetsgrad mellan de olika typerna av SMA är vidare stora, liksom inom en viss typ. Screeningresultatet kan ge en god uppfattning om hur sjukt barnet kommer att bli, om inte behandling sätts in i en tidig fas. Dock förekommer variationer och det innebär att informationen till vårdnadshavarna blir viktig.⁴⁴ För de barn som kommer att drabbas av SMA typ 3 kan de första symtomen uppkomma från 1,5 års ålder upp till tonår. Sjukdomens svårighetsgrad varierar också inom gruppen, vissa patienter förlorar gångförmågan senare i livet medan andra får mycket lindriga symtom.⁴⁵ Det är svårt att bedöma hur stort lidande det skulle kunna innebära för familjerna att vara ovetande dels om när symtom kan uppträda, dels svårighetsgraden av sjukdomen. Det borde dock vara en lättnad för familjerna att barnen direkt kan ges behandling som förbättrar möjligheterna till en god motorisk utveckling.

En annan etisk fråga gäller den genetiska information som den föreslagna screeningen kommer att ge upphov till. Genetisk information om sjukdomsanlag är känslig och det är viktigt att säkerställa att informationen inte kommer i orätta händer. Myndigheten har ovan bedömt att integritetsskyddet för uppgifter om deltagarnas genetiska förhållanden när det gäller sjukdomen SMA får antas bli tillfredsställande, med hänvisning till de regler om sekretess- och tystnadsplikt samt personuppgiftsbehandling som gäller.

En angränsande fråga är om det sparas information som individen inte själv getts tillgång till. De barn som identifieras i screeningprogrammet med homozygot deletion i *SMN1*-genen genomgår därefter en andra analys för att fastställa antalet kopior av *SMN2*-genen. I PKU-laboratoriets register över analysresultat kommer det att finnas information om samtliga kopior av *SMN2*-genen, dvs. även information om individen bär på fyra eller flera kopior av denna gen. PKU-laboratoriet kommer dock inom ramen för rekommenderat screeningprogram enbart att larma i de fall där barnet har 1-3 kopior av denna gen. Det innebär således att det kan finnas information vid PKU-laboratoriet som kan vara av intresse för barnet och dess familj men som inte kommuniceras till dem.⁴⁶ Socialstyrelsen konstaterar dock att myndigheten i nuläget inte rekommenderar att barn med fyra kopior av *SMN2*-genen identifieras i screeningprogrammet. Enligt motiveringen till rekommendationen drabbas dessa barn inte i lika stor utsträckning av allvarliga konsekvenser, till exempel för tidig död, svår skada eller funktionsnedsättning. Det är också osäkert hur symtomen utvecklas och hur barnen bäst skulle kunna följas upp för att få behandling när de visar symtom, vilken behandling som är lämplig och vilka påfrestningar en regelbunden uppföljning skulle innebära för de drabbade familjerna. Socialstyrelsen har därför bedömt att det inte är klarlagt att hälsovinster skulle överväga de negativa effekterna om dessa barn identifieras i screening. Socialstyrelsen kan dock komma att pröva screening för SMA på nytt

⁴³ Screening för Spinal muskelatrofi (SMA), Etisk analys. Socialstyrelsen.

⁴⁴ Ibid.

⁴⁵ Nyföddhetscreening för spinal muskelatrofi (SMA), Vetenskapligt underlag. Socialstyrelsen och Statens beredning för medicinsk och social utvärdering.

⁴⁶ Screening för Spinal muskelatrofi (SMA), Etisk analys. Socialstyrelsen.

när det finns mer kunskap om screening för barn som har fyra kopior av *SMN2*-genen.⁴⁷

Eftersom initiativet till screeningen tas av en myndighet och inte av en enskild patient, är den information om screeningen som ges än mer väsentlig än i andra fall och spelar också en avgörande roll. Informationen måste vara korrekt, begriplig och syftet med screeningen bör framgå tydligt. Informationen bör också ange risken för falskt positiva och falskt negativa resultat liksom vad detta kan innebära för den som undersöks.⁴⁸

Eftersom PKU-provet tas på barn, och som regel på nyfödda barn, är det vårdnadshavarna som vanligtvis samtycker till undersökningen. För att de ska kunna utöva sitt självbestämmande måste de vara väl informerade. En viktig fråga berör därmed informationen som ges till vårdnadshavarna. Av patientlagen (2014:821), PL, framgår det att information om bland annat de metoder som finns för undersökning, vård och behandling ska anpassas till mottagarens ålder, mognad, erfarenhet, språkliga bakgrund och andra individuella förutsättningar.⁴⁹ Vården har således en skyldighet att anpassa information så att mottagaren förstår den. Blivande vårdnadshavare erbjuds i dag en informationsbroschyr om PKU-provet, främst på mödravårdscentraler. När provet tas får vårdnadshavarna även ett informationsblad som innehåller information om bland annat:

- vilka sjukdomar som ingår i testet och var man kan läsa mer om dem
- att tidig diagnostik och behandling spelar en avgörande roll för sjukdomarnas prognos
- hur många barn som upptäcks med någon av sjukdomarna varje år
- hur provtagningen går till
- vad som händer vid ett positivt resultat
- att provet sparas i den så kallade PKU-biobanken efter analys, varför det är så, och hur man begär att provet inte ska sparas.

Informationsmaterialet är utformat för att vara enkelt och lättillgängligt. Utförligare information finns på PKU-laboratoriets webbplats.⁵⁰

Socialstyrelsen har i remissversionen av rekommendationen bedömt att screening som avser att upptäcka barn med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen är både ekonomiskt och etiskt motiverad.⁵¹

Efter det att medicinska och etiska bedömningar har beaktats enligt ovan anser Socialstyrelsen sammantaget att det finns fog för att föreskriva att vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera barn med SMA som har en homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen.

Sammantagen bedömning

⁴⁷ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

⁴⁸ Prop. 2005/06:64 s. 79.

⁴⁹ 3 kap. 1 och 6 §§ PL och 1 kap. 3 § första stycket LGI.

⁵⁰ Screening för Spinal muskelatrofi (SMA), Organisatoriskt underlag. Socialstyrelsen.

⁵¹ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

Socialstyrelsen föreslår således att vävnadsproverna i PKU-biobanken ska få användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera sjukdomen SMA där individen har en homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen. Förslaget förutsätter att Socialstyrelsen kommer att rekommendera sådan screening i den slutliga rekommendationen.

3. Alternativa lösningar och effekter om ingen reglering kommer till stånd

Om Socialstyrelsen inte tar fram en föreskrift om undantag från kravet på tillstånd till en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning för SMA⁵², i enlighet med rekommendationen, måste berörda vårdenheter ansöka om tillstånd hos Socialstyrelsen. Det kommer att innebära mer arbete för såväl vårdenheterna som Socialstyrelsen.

Om Socialstyrelsen inte tar fram en föreskrift om att SMA, i enlighet med rekommendationen, är en sådan sjukdom som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för att spåra och diagnostisera⁵³, finns det inte möjlighet att utföra screening för SMA. Socialstyrelsen bedömer att det inte finns något alternativ till att lämna förslagen om ändringar i de aktuella författningarna.

4. Berörda av regleringen

De som blir berörda av regleringen gällande undantag för tillstånd är i första hand de som utför de genetiska undersökningarna som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning. Det är i första hand förlossningskliniker som gör detta, men det kan även vara andra enheter i samtliga regioner (privata och offentliga) och deras personal.

Vidare kan andra vårdgivare och regionerna bli berörda. Barnen och deras familjer blir även indirekt berörda när det inte kommer att göras individuella bedömningar av vårdenheterna vid varje ansökan.

Vad gäller föreskriften om vilka sjukdomar vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för är regionerna och deras enheter, privata vårdgivare samt barnen och deras familjer och anhöriga berörda.

5. Barnkonsekvensanalys

Enligt artikel 3 i barnkonventionen ska vid alla åtgärder som rör barn, vare sig de vidtas av offentliga eller privata sociala välfärdsinstitutioner, domstolar, administrativa myndigheter eller lagstiftande organ, i första hand beaktas vad som bedöms vara barnets bästa.

Ett nationellt screeningprogram för SMA för att upptäcka barn med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen, skulle innebära att barn skulle kunna erbjudas tidigare behandling jämfört med i dag. Socialstyrelsen uppskattar att cirka sju barn kommer att upptäckas per år med det föreslagna screeningprogrammet. Bedömningen är att tidig upptäckt och behandling ger tydliga hälsovinster för de barn som annars skulle ha utvecklat någon av de allvarligaste formerna av SMA. Barnen får klart större möjligheter att överleva och

⁵² HSLF-FS 2019:12.

⁵³ HSLF-FS 2019:13.

bättre förutsättningar för en god motorisk utveckling.⁵⁴ Detta är i enlighet med barnkonventionens artikel 6 om barns inneboende rätt till livet och säkerställande av barnets överlevnad och utveckling och med artikel 24 om barnets rätt till bästa möjliga hälsa och tillgång till hälso- och sjukvård och rehabilitering. Barnkonventionen är sedan den 1 januari 2020 svensk lag.

PKU-proverna tas i första hand på förlossningskliniker. Proverna tas således på enheter som har stor vana att bemöta barn.

Eftersom PKU-provet tas på barn och då i första hand nyfödda barn är det vårdnadshavarna som samtycker till undersökningen. Att låta barn delta i screening innebär en nackdel ur autonomisynpunkt eftersom barnet själv oftast inte kan ta ställning till erbjudandet. Det ska dock ställas i relation till fördelarna som screeningen har för barnet, vilka tydligt överväger den negativa aspekten av screeningen.

Skilnaderna i allvarlighetsgrad mellan de olika typerna av SMA är vidare stora, liksom inom en viss typ. Screeningresultatet kan ge en god uppfattning om hur sjukt barnet kommer att bli, om inte behandling sätts in i en tidig fas. Dock förekommer variationer. Socialstyrelsen har som tidigare framförts bedömt att nyttan med screeningen överväger nackdelarna.

Mot bakgrund av vad som anförts ovan bedömer Socialstyrelsen således att de föreslagna författningsändringarna efter en sammantagen bedömning är förenliga med barnets bästa i enlighet med artikel 3 i barnkonventionen, samt med artikel 6 om barns inneboende rätt till livet och säkerställande av barnets överlevnad och utveckling och med artikel 24 om barnets rätt till bästa möjliga hälsa och tillgång till hälso- och sjukvård och rehabilitering.

6. Bemyndiganden som myndighetens beslutanderätt grundar sig på

Socialstyrelsen får enligt 3 § förordningen (2006:358) om genetisk integritet m.m. meddela föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning.

Socialstyrelsen har även ett bemyndigande i 4 § första stycket 4 förordningen (2002:746) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m., att meddela föreskrifter om vilka medfödda sjukdomar som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för i enlighet med biobankslagen. Föreskrifter får beslutas efter det att medicinska och etiska bedömningar har beaktats (4 § andra stycket förordningen om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.). Från och med den 1 juli 2023 kommer motsvarande bestämmelser att finnas i 8 § första stycket 7 och andra stycket i nya biobanksförordningen (2023:43).

7. Kostnadmässiga och andra konsekvenser

Med den föreslagna föreskriften om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning för SMA, i enlighet med rekommendationen, behövs ingen ansökan om tillstånd hos Socialstyrelsen. Det kommer att innebära mindre arbete och minskade

⁵⁴ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Rekommendation om att införa ett screeningprogram, Remissversion. Socialstyrelsen; 2023.

kostnader för den som skulle ha behövt ansöka om tillstånd. Socialstyrelsen har dock svårt att närmare uppskatta hur stora vinsterna blir till följd av förslaget.

Därutöver kommer Socialstyrelsen att få en minskad arbetsbörda och lägre kostnader vad gäller handläggning av tillståndsansökningar.

Om Socialstyrelsen meddelar föreskrifter om att vävnadsprover i PKU-biobanken får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera SMA i enlighet med rekommendationen, finns det möjlighet att börja screena för denna sjukdom. Att upptäcka SMA där individen har en homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen, i ett tidigt skede minskar lidande för såväl barnen som deras familjer. Den hälsoekonomiska analysen pekar på att i ett livstidsperspektiv medför screeningen livskvalitetsvinster och även betydande kostnadsbesparingar. Det är alltså dyrare för samhället att erbjuda klinisk diagnos samtidigt som personer med sjukdomen inte får lika god nytta av läkemedelsbehandlingar. Analysen av budgetpåverkan under de tre första åren med ett screeningprogram visar betydande merkostnader för hälso- och sjukvården initialt. Utvärderingen bygger på ett flertal antaganden avseende patientnytta, överlevnad, behov av vård och personlig assistans. Detta eftersom forskningen ännu inte hunnit följa personer som fått läkemedelsbehandling mer än upp till två år.⁵⁵

Som nämnts finns det en väl fungerande infrastruktur för PKU-screeningen, vad gäller information, provtagning och analys. Vissa informationsinsatser kommer att behöva göras eftersom ytterligare en sjukdom inkluderas i regelverket, men Socialstyrelsen bedömer att strukturerna för detta är så väl inarbetade att det inte bör medföra några större kostnader. Screeningen för SMA kommer vidare att medföra en ökad arbetsbelastning för flera av screeninglaboratoriets yrkeskategorier. Enligt beräkningen behövs det flera tjänster och även kostnaderna per PKU-prov beräknas öka med det föreslagna screeningprogrammet. Mer detaljerad information om detta finns i det organisatoriska underlaget som Socialstyrelsen tagit fram.⁵⁶

8. Bedömning av om regleringen överensstämmer med eller går utöver de skyldigheter som följer av Sveriges anslutning till Europeiska unionen

Socialstyrelsen bedömer att de föreslagna bestämmelserna inte har någon betydelse för de skyldigheter som följer av Sveriges anslutning till den Europeiska unionen.

9. Överväganden enligt 14 kap. 3 § regeringsformen

Socialstyrelsen bedömer att de föreslagna författningsändringarna inte utgör en inskränkning av den kommunala självstyrelsen. Förslagen ger regionerna en möjlighet att börja screena för sjukdomen SMA men de innebär inga nya skyldigheter.

⁵⁵ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Hälsoekonomisk analys. Socialstyrelsen.

⁵⁶ Screening för Spinal muskelatrofi (SMA), Organisatoriskt underlag. Socialstyrelsen.

10. Kostnader och intäkter för kommuner och regioner

Regionerna kommer inte att få några nya kostnader med anledning av att författningen om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning ändras. Detta eftersom ändringen innebär att ansökan om tillstånd för undersökningar som avser sjukdomen SMA inte behövs, i de fall undersökningen avser att identifiera individer med homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen. Socialstyrelsen har svårt att uppskatta hur stora vinsterna blir till följd av att detta.

Ändringen i författningen gällande vilka sjukdomar vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för att spåra och diagnostisera, ger regionerna möjlighet att påbörja screening för SMA, där individen har en homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen. Författningen innebär dock ingen skyldighet att screena för dessa sjukdomar.

Förslagen innebär således inga nya ekonomiska åligganden för regionerna. För närmare information om vilka ekonomiska konsekvenser ett införande av screeningprogrammet kan få, se Socialstyrelsens hälsoekonomiska analys.⁵⁷

11. Effekter för företags arbetsförutsättningar, konkurrensförmåga eller villkor i övrigt

De få privata vårdgivare som kan beröras kommer inte att få några nya kostnader. Ansökan om tillstånd för genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning för sjukdomen SMA, där individen har en homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen, kommer inte att behövas. Socialstyrelsen har svårt att uppskatta hur stora vinsterna blir för de privata vårdgivarna till följd av att det inte behövs någon ansökan om tillstånd.

Ändringen i författningen gällande vilka sjukdomar vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för att spåra och diagnostisera ger möjlighet att screena för SMA, där individen har en homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1-3 kopior av *SMN2*-genen. Den föreslagna regleringen innebär dock ingen skyldighet att screena för sjukdomen och därmed inga nya ekonomiska åligganden för privata företag.

Förslaget bedöms inte i övrigt få effekter av betydelse för företags arbetsförutsättningar, konkurrensförmåga eller villkor i övrigt. Konsekvensutredningen innehåller därför inte någon beskrivning enligt 7 § förordningen (2007:1244) om konsekvensutredning vid regelgivning.

12. Ikraftträdande, övergångsbestämmelser och informationsinsatser

Socialstyrelsens föreskrifter föreslås träda i kraft den dag de kommit ut från trycket, vilket beräknas vara i slutet av sommaren 2023.

Socialstyrelsen kommer att gå ut med informationsinsatser till berörda aktörer i samband med den slutliga rekommendationen om att införa ett screeningprogram för SMA.

⁵⁷ Screening för spinal muskelatrofi (SMA), Hälsoekonomisk analys. Socialstyrelsen.

13. Kontaktpersoner

Helena Teréus, jurist
Helena.tereus@socialstyrelsen.se
Telefon: 075-247 31 25

Agneta Calleberg, jurist
Agneta.calleberg@socialstyrelsen.se
Telefon: 075-247 40 15

Referenser

De underlag från Socialstyrelsen som rör det föreslagna screeningprogrammet och som hänvisas till i detta dokument finns att ta del av på Socialstyrelsens webbplats, Spinal muskelatrofi (SMA) - Socialstyrelsen.

Daniels Per-Erik RK STAB

Från: Nikkilä, Nina <Nina.Nikkila@socialstyrelsen.se>
Skickat: den 12 april 2023 16:48
Ämne: Remiss avseende förslag till ändring i föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till genetiska undersökning vid allmän hälsoundersökning samt om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken
Bifogade filer: Konsekvensutredning SMA.pdf; missiv och sändlista SMA, remiss.pdf; HSLF-FS 2019 12.pdf; HSLF-FS 2019 13.pdf

Hej,

Ni inbjuds att lämna synpunkter på Socialstyrelsens förslag till

1. Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning och
2. Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken.

Synpunkter på förslagen och konsekvensutredningen ska ha kommit in till Socialstyrelsen senast den **17 maj 2023**. Vi är tacksamma för yttranden per e-post i wordformat för att underlätta vårt arbete med att sammanställa svaren. Remissvar skickas till socialstyrelsen@socialstyrelsen.se.

Vänligen ange diarienumret 4.1-11168/2023 i remissvaret.

Kontaktpersoner

Helena Teréus
helena.tereus@socialstyrelsen.se

Agneta Calleberg
agneta.calleberg@socialstyrelsen.se

Med vänliga hälsningar,

.....
Nina Nikkilä

Jurist

SOCIALSTYRELSEN
Rättsavdelningen
Enheten för hälso- och sjukvårdsjuridik
106 30 Stockholm
Växel 075-247 30 00
www.socialstyrelsen.se

Sveriges kunskapsmyndighet för vård och omsorg

[Läs om hur vi hanterar dina personuppgifter](#)