

Föräldrainformation om PKU-provet

PKU-prov tas på alla nyfödda i Sverige sedan mitten av 60-talet. Avsikten är att hitta barn som har någon av fem ovanliga sjukdomar som inte märks genom tidiga symtom, men där man med tidig behandling kan förhindra att sjukdomen skadar barnet.

De sjukdomar vi letar efter är fenyylketonuri (PKU), galaktosemi, sköldkörtelhormonbrist binjurebarkhormonbrist och biotinidasbrist. Bland de närmare 100.000 barn som föds varje år i Sverige är det sammanlagt cirka 50 som har någon av de här sjukdomarna. Risken att ert barn skulle ha någon av dem är således mycket liten.

Provet ska tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Några droppar blod samlas upp på ett filtrerpapper, får lufttorka och sänds till PKU-laboratoriet där analyserna utförs. Efter analysen sparas provet för kompletterande analyser, kvalitetssäkring och metodutveckling. Provet förvaras och hanteras i enlighet med biobankslagen. De uppgifter som kommer att sparas är moderns födelsenummer och namn, barnets födelsedatum och kön, provtagningsdatum för provet, graviditetens längden samt namnet på förlossningskliniken. Dessa uppgifter behövs för att hålla reda på provet och för att kunna tolka analysresultaten på ett riktigt sätt.

Om ni inte vill att ert barns prov ska sparas kan ni begära detta skriftligen genom att fylla i en s.k. Nej-talong som ni får av personalen som tar PKU-provet. Den ska vara underskriven av båda vårdnadshavarna (eller vårdnadshavaren om det endast finns en).

Resultaten av analyserna är färdiga inom en vecka. Ibland räcker inte provet för screeningen och då måste vi be om ett nytt.

Om något analysresultat inte är normalt kommer en barnläkare på er hemort att ringa och kalla ert barn för kontroll.

Stockholm, november 2007

PKU-laboratoriet, CMMS, C2-71
Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge
141 86 Stockholm
Telefon: 08-585 82 790