

Varför tas PKU-provet?

PKU-provet tas på alla nyfödda i Sverige för att diagnosticera fem medfödda sjukdomar för vilka det är viktigt att starta behandling tidigt för att förhindra svåra skador. Det föds 100 000 barn per år i Sverige och ungefär 50 av dem har någon av sjukdomarna. Efter analyserna sparas proverna i en biobank – PKU-biobanken. Det finns således inget register med DNA på PKU-laboratoriet.

Varför sparas proven?

PKU-provet började tas 1965. Prover finns nu sparade från dem som är födda 1 januari 1975 och senare. Anledningen till att proven sparades var dels för att kunna oanalysera prov om ett barn utvecklade någon av sjukdomarna – en kvalitetskontroll, och dels för att användas i utvecklingen av nya och förbättrade tester när en ny sjukdom skulle läggas till i nyföddhetscreeningen. År 2003 kom biobankslagen som föreskriver att proven ska sparas för medicinsk sjukvård och forskning som godkänts av Regionala etikprövningsnämnder. Denna lag ska nu ses över för att stärka integritetsskyddet och klarlägga rättsläget. Denna översyn skall resultera i ett förslag som läggs fram 2010.

Vilka uppgifter finns i PKU-biobanken?

Provet består från början av en remissdel med uppgifter om vem provet kommer ifrån och en läskappersdel där fyra ringar blod har fått torka in.

När provet anländer till PKU-laboratoriet stämplas både läskappersdelen och remissdelen med ett och samma diarienummer. Därefter klipps de två delarna isär och förvaras på olika platser.

Följande uppgifter finns på remissdelen av provet: Mors namn och födelsenummer och om stämpelbricka har använts även hennes adress och ibland telefonnummer, namn på det sjukhus där barnet är fött och ibland adress och telefonnummer till sjukhuset. Barnets födelsedag, kön, barnets ordning om det är tvilling, trilling eller fyrling. Graviditetens längd i veckor samt tidpunkt för provtagningen och barnets ålder i timmar när provet togs. Sedan 2005 och framåt är remissuppgifterna införda i ett datasystem för att man lättare ska kunna hitta numret på ett specifikt prov. Det är med hjälp av diarienumret som man sedan kan leta fram ett visst blodprov bland alla proven som förvaras i kyla.

Varför är det bra att ha sitt prov i PKU-biobanken?

Det finns sjukdomar som kan ge skador om de drabbar en person redan under fostertiden. Ett exempel är CMV-infektion. De flesta människor smittas av CMV (cytomegalovirus) under barndomen och det passerar förbi som en vanlig infektion med feber eller utan märkbara symtom. Smittas fostret via mamman under graviditeten kan det däremot skadas med dövhet och försenad utveckling som resultat. Om ett barn vid något års ålder visar sig ha en hörselnedsättning, som man misstänker är orsakad av en medfödd CMV-infektion, kan man efter tillstånd från föräldrarna ta fram barnets sparade PKU-prov och undersöka om provet innehåller CMV. Gör det så finner man en förklaring till barnets sjukdom och kan avsluta utredningen.

Förutom medicinsk diagnostik av egen sjukdom som i detta exempel kan provet bidra till medicinsk forskning till nytta för andra patienter.

Det är viktigt att tänka på att om man väljer att ta bort sitt prov ur biobanken så är det definitivt och går inte att ångra.

Ytterligare information om PKU-provet finns på laboratoriets hemsida. www.karolinska.se/cmms där man klickar sig fram till PKU-laboratoriet.