



2016-12-08

92

REG. NR. 1 (2)
Näringsförmedlandet
Beaktat
Ink 2016 -12- 14
Sill Dnr: N/2016/05511/0

Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar,  
L7:05  
Karolinska Universitetssjukhuset, Solna  
Telefon: 08-517 714 40  
e-post: [cmms@karolinska.se](mailto:cmms@karolinska.se)

Peter Eriksson,  
bostads- och digitaliseringsminister  
Rosenbad 4  
103 33 Stockholm

Dan Sjöblom,  
generaldirektör Post- och telestyrelsen  
PTS  
Box 5398  
102 49 Stockholm

## Angående utredningen av den allmänna postgången i Sverige.

**I Sverige screeningundersöks alla nyfödda barn för behandlingsbara medfödda sjukdomar genom att ett blodprov torkat på filtrerpapper (PKU-provet) tas vid 48 timmars ålder och sänds med den allmänna posten till Karolinska Universitetssjukhuset där analyserna utförs. Bland de 24 sjukdomar som ingår i undersökningen kan ett antal ge livshotande symtom redan under barnets första levnadsvecka, vilket gör att provtransporten måste ske så snabbt som möjligt.**

År 1965 infördes nyföddhetsscreening med PKU-provet i Sverige. Tack vare detta prov, som idag tas på alla nyfödda barn i Sverige (för närvarande cirka 115 000 per år), har vi hittat cirka 2 000 barn vars liv dramatiskt förbättrats tack vare tidig upptäckt och behandling.

En del av sjukdomarna ger mycket tidiga akuta symptom och kan till och med leda till döden om de inte behandlas snabbt. Ett av de senaste barnen vi identifierade var ordentligt påverkat redan dag 5 när barnet inkallades till sjukhus på grund av resultatet från PKU-provet. Tidigt och akut insjuknande ses vid galaktosemi (oförmåga att bryta ned mjölksocker) medfödd brist på binjurebarkshormonerna kortisol och aldosteron och vid en del av fett- och proteinnedbrytningsdefekterna som vi screenar för till exempel vid MCAD-brist (Medium Chain acyl coA Dehydrogenasbrist) då man har en bristande förmåga att bryta ned vissa fettsyror.

Närmare hälften av de cirka 80-100 barn vi årligen identifierar med hjälp av PKU provet är barn med brist på sköldkörtelhormon. För dessa barn vet man att varje dag som går utan behandling ger hjärnskador och bestående sänkning av IQ.

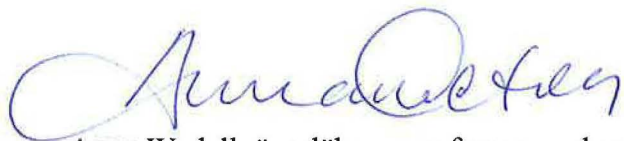
De PKU-prov som dagligen tas runt om i landet skickas idag per post till PKU-laboratoriet vid Centrum för Medfödda Metabola sjukdomar på Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm där analyserna görs. Detta har så här långt fungerat utmärkt.

Vi har följt utredningen avseende postgången i Sverige och har med stor oro läst inlägg om lägre krav på tidig leverans. En fördröjning av postgången eller att post inte levereras alla fem vardagar skulle vara mycket olyckligt för de barn som drabbas av någon av de sjukdomar vi screenar för med målet att snabbt sätta in behandling för att förhindra permanenta skador och död.

Vi tycker att det är viktigt att ovanstående tas i beaktande i samband med ert beslut kring framtida lagkrav för postleveranser i Sverige. En generell fördröjning av postgången, utan att erbjuda annan service till specifika kunder med extra höga krav på snabb leverans, skulle leda till att vi får undersöka andra alternativ för transport av proverna vilket skulle göra denna framgångsrika screening mer komplicerad, osäker och dyrare.



Rolf Zetterström, barnläkare, medicine doktor, sektionschef  
PKU-laboratoriet  
Centrum för medfödda metabola sjukdomar  
Karolinska Universitetssjukhuset  
171 76 Stockholm



Anna Wedell, överläkare, professor, verksamhetschef  
Centrum för medfödda metabola sjukdomar  
Karolinska Universitetssjukhuset  
171 76 Stockholm

Med kopia till Socialstyrelsen