

SocialdepartementetSocialstyrelsen
106 30 Stockholm

Uppdrag till Socialstyrelsen att se över myndighetens modell för vilka tillstånd som bör ingå i den nationella nyföddhetscreeningen

Regeringens beslut

Regeringen ger Socialstyrelsen i uppdrag att se över myndighetens modell för bedömning av vilka sjukdomar och tillstånd som ska ingå i den nationella nyföddhetscreeningen.

I uppdraget ingår att:

- analysera hur andra jämförbara länder arbetar med kriterier och prioriteringar för nyföddhetscreening,
- analysera om nuvarande modell i tillräcklig utsträckning beaktar de utmaningar som finns vid bedömning av screening för mycket sällsynta hälsotillstånd där evidensunderlaget är begränsat, samt
- bedöma om kriterierna och beslutsprocessen bör utvecklas mot bakgrund av utvecklingen inom exempelvis diagnostiska metoder och precisionsmedicin, och med beaktande av internationella erfarenheter av bedömning och införande av nya tillstånd i nyföddhetscreeningen.

Socialstyrelsen ska inom ramen för uppdraget analysera om ytterligare sjukdomar och tillstånd kan vara aktuella för inkludering i den nationella nyföddhetscreeningen, däribland cystisk fibros. Socialstyrelsen ska även se över processen för föreskriftsarbetet kopplat till nyföddhetscreeningen i syfte att minska ledtiden från beslut till föreskriftsändring.

Uppdraget ska genomföras i linje med Samordnat stöd och jämlik vård – Nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd 2026–2030 (S2026/01329).

Vid genomförandet av uppdraget ska Socialstyrelsen föra dialog med och inhämta synpunkter från Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU).

Socialstyrelsen ska senast den 4 juni 2027 lämna en muntlig delredovisning av uppdraget till Regeringskansliet (Socialdepartementet).

Socialstyrelsen ska senast den 20 november 2027 lämna en skriftlig slutredovisning av uppdraget till Regeringskansliet (Socialdepartementet).

Redovisningen av uppdraget ska hänvisa till diarienumret för detta beslut.

Ärendet

Nyföddhetscreeningen syftar till att tidigt upptäcka allvarliga sjukdomar eller tillstånd för att kunna erbjuda tidig vård, och på så sätt minska konsekvenserna för de drabbade barnen. Screeningen erbjuds alla nyfödda barn i Sverige och omfattar i dag 26 sällsynta medfödda sjukdomar. Screeningen rekommenderas även för symtomfria barn under åtta år som flyttar till Sverige, om barnet inte tidigare har genomgått nyföddhetscreening i sitt födelseland.

Socialstyrelsen ansvarar för modellen för bedömning, införande och uppföljning av nyföddhetscreeningen. Syftet är att säkerställa en kunskapsbaserad och jämlik screeningverksamhet där nyttan av screening överväger risken för negativa konsekvenser. Vid bedömningen beaktas bl.a. medicinska, etiska och hälsoekonomiska aspekter.

Utvecklingen inom diagnostiska metoder, genetisk diagnostik och precisionsmedicin har under senare år förändrat förutsättningarna för nyföddhetscreening, bland annat genom att nyttan av tidig diagnos har ökat för vissa sjukdomar. Utökad genetisk screening kan samtidigt medföra etiska utmaningar, exempelvis genom upptäckt av anlagsbärare utan sjukdomsutveckling. Det är därför viktigt att screeningverksamheten fortlöpande utvecklas med beaktande av medicinska, etiska och samhällsliga aspekter.

För mycket sällsynta hälsotillstånd kan det vara svårt att ta fram omfattande vetenskapliga underlag, bland annat eftersom patientpopulationerna är små och möjligheterna att genomföra större studier är begränsade. Detta kan medföra utmaningar vid bedömningen av evidens och nytta inom ramen för nationell screening.

Mot denna bakgrund finns behov av en samlad översyn av Socialstyrelsens modell för bedömning av vilka sjukdomar och tillstånd som ska ingå i den nationella nyföddhetscreeningen.

På regeringens vägnar

Elisabet Lann

Kimia Maleki

Kopia till

Statens beredning för medicinsk och social utvärdering