

Screening för medfödda sjukdomar hos nyfödda barn

Indikatorer och bakgrundsmått
Bilaga

Innehållsförteckning

| | |
|---|----|
| Innehållsförteckning | 2 |
| Indikatorer för screening med PKU-provet..... | 3 |
| Förteckning över indikatorerna..... | 5 |
| Referenser | 16 |

Denna publikation skyddas av upphovsrättslagen. Vid citat ska källan uppges. För att återge bilder, fotografier och illustrationer krävs upphovsmannens tillstånd.

Publikationen finns som pdf på Socialstyrelsens webbplats. Publikationen kan också tas fram i alternativt format på begäran. Frågor om alternativa format skickas till alternativformat@socialstyrelsen.se

Indikatorer för screening med PKU-provet

Denna bilaga innehåller indikatorer och bakgrundsmått för uppföljning och utvärdering av screeningen med PKU-provet (24 medfödda sjukdomar, tabell 1) samt för svår kombinerad immunbrist (SCID), screening med analys av TREC i blodprov. I samband med att rekommendationer om nya sjukdomar beslutas ingå i screeningen med PKU-provet framöver kommer denna bilaga uppdateras med indikatorer för uppföljning och utvärdering av screening för de nya sjukdomarna.

Socialstyrelsen bedriver sitt arbete med att utveckla indikatorer utifrån en modell som innebär att indikatorerna utformas enligt fastställda kriterier, med relevanta kunskapsunderlag som grund [1]. Enligt modellen ska en indikator för god vård och omsorg bland annat vara baserad på vetenskap, vara relevant och dessutom vara möjlig att mäta och tolka. För att säkerställa en god validitet ska de uppgifter som utgör underlag för indikatorer också vara möjliga att samla in på ett strukturerat och systematiskt sätt.

På Socialstyrelsens webbplats, www.socialstyrelsen.se/riktlinjer/nationella-screeningprogram, finns rekommendationer om screening med PKU-provet och myndighetens modell för att bedöma, införa och följa upp nationella screeningprogram.

Tabell 1. 24 medfödda sjukdomar – screening med PKU-prov

| |
|--|
| Endokrina sjukdomar |
| Kongenital hypotyreoos (KH) |
| Kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH) |
| Metabola sjukdomar |
| Brister i nedbrytningen av fettsyror (betaoxidationsdefekter) |
| Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase-brist (MCAD-brist) |
| Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase-brist (LCHAD-brist) |
| Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase-brist (VLCAD-brist) |
| Brister i karnitinsystemet |
| Karnitin-palmitoyltransferas 1-brist (CPT1-brist) |
| Karnitin-palmitoyltransferas 2-brist (CPT2-brist) |
| Karnitin-acylkarnitintranslokas-brist (CACT-brist) |
| Primär karnitinbrist (CUD) |
| Organiska acidurier |
| Glutarsyrauri typ 1 (GA1) |
| Metylmalonsyrauri (MMA) |
| Propionsyrauri (PA) |
| Isovaleriansyrauri (IVA) |
| Betaketotilasbrist (BKT-brist) |
| Multipel acyl-CoA dehydrogenas-brist (MAD-brist, GA2) |
| Fel i ureacykeln |
| Citrullinemi typ 1 (CIT 1) |
| Argininosuccinatlyasbrist (ASL-brist) |
| Arginasbrist (ARG-brist) |
| Andra fel i omsättningen av aminosyror |
| Fenylketonuri (PKU) |
| Maple syrup urine disease (MSUD) |
| Tyrosinemi typ 1 (TYR1) |
| Homocystinuri (HCY) |
| Andra sjukdomar |
| Biotinidasbrist (BIOT-brist) |
| Galaktosemi (GALT-brist) |

Förteckning över indikatorerna

Socialstyrelsen har tagit fram följande indikatorer och bakgrundsmått för screening med PKU-provet varav en indikator som är specifik för SCID:

Indikatorförteckning

| Nr | Namn |
|----|--|
| 1 | Målgrupp för screeningprogrammet |
| 2 | Andel barn som lämnat PKU-prov |
| 3 | Andel barn som inte lämnat PKU-prov |
| 4 | Andel prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel |
| 5 | Andel barn som återkallats och lämnat omprov på grund av bristfällig kvalitet |
| 6 | Andel barn med positivt utfall av PKU-provet |
| 7 | Andel barn med positivt utfall av PKU-prov som fått fortsatt utredning |
| 8 | Andel barn som diagnostiserats inom screeningprogrammet |
| 9 | Andel barn med positivt utfall av PKU-provet där fortsatt utredning visat att de inte hade sjukdomen |
| 10 | Andel barn med SCID som fått stamcellstransplantation inom 2 månader |

Datakälla för indikatorerna är PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset.

Alla så kallade PKU-prover som tas i Sverige skickas till och analyseras vid PKU-laboratoriet där proverna också sparas för eventuella omanalyser.

PKU-provet är ett blodprov som får torka in på ett filterpapper och sparas i PKU-biobanken.

Förutom själva blodprovet sparas även remissen med uppgifter som mammas namn och personnummer, barnets personnummer eller födelsedatum, barnets kön, provtagningstidpunkt, graviditetslängd, barnets födelsevikt och avsändande vårdinrättnings namn.

PKU-laboratoriet har därmed underlag för att kunna göra årsvisa sammanställningar på nationell nivå och länsnivå av de indikatorer som redovisas i denna bilaga. Länsvisa sammanställningar kräver dock resursförstärkning till laboratoriet. Den ökade kostnaden kan resultera i ett högre pris per analyserat prov.

| 1. Målgrupp för screeningprogrammet | |
|-------------------------------------|--|
| Mått | Under ett kalenderår: antalet nyfödda barn samt adopterade barn och utrikes födda inflyttade till Sverige. |
| Syfte | Indikatorn är ett bakgrundsmått och är relevant att mäta för att kunna bedöma målgruppens storlek. Målgruppens storlek utgör underlag för hur många barn som erbjuds screening för de medfödda behandlingsbara sjukdomarna som PKU-provet kan inge misstanke om. Erbjudandet ges till vårdnadshavarna som tar ställning till om barnet ska delta i screeningprogrammet. |
| Riktning | |
| Typ av indikator | Bakgrundsmått. |
| Indikatorns status | |
| Teknisk beskrivning | <p>Målgruppen för inbjudan till screening är alla nyfödda barn, där provet tas inom några dygn efter födseln, vanligtvis på BB-avdelningen</p> <p>och/eller</p> <p>alla adopterade barn som är 8 år eller yngre, där provet tas vid ett av de första besöken i öppenvården, med undantag för barn med SCID som är 2 år eller yngre</p> <p>och/eller</p> <p>alla utrikes födda barn som kommer till Sverige och som är 8 år eller yngre, där provet tas på hälsomottagning för asylsökande och nyanlända flyktingar, med undantag för barn med SCID som är 2 år eller yngre.</p> <p>För målgruppen nyfödda barn under året i Sverige inhämtar PKU-laboratoriet en gång per år uppgifter från Statistiska centralbyråns (SCB:s) befolkningsregister. Uppgiften jämförs sedan med antalet analyserade PKU-prover vid laboratoriet under samma tidsperiod.</p> |
| Datakällor | SCB:s befolkningsregister och nummer på Migrationsverkets LMA-kort (enligt lagen om mottagande av asylsökande) för de som inte fått ett personnummer. |
| Felkällor | Den del av målgruppen som utgörs av utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationellt och per län. |
| Kvalitetsområde | |

| 2. Andel barn som lämnat PKU-prov | |
|--|---|
| Mått | Andel barn som lämnat PKU-prov och deltagit i screeningprogrammet, procent. |
| Syfte | Indikatorn visar andelen barn som efter samtycke från vårdnadshavarna deltagit i screeningprogrammet. Screeningprogrammet omfattar inledningsvis ett PKU-prov som vid analys indikerar om barnet kan ha någon av de medfödda behandlingsbara sjukdomarna. I ett screeningprogram förekommer vanligtvis en särskild inbjudan (kallelse) till provtagningen. I detta screeningprogram sker inbjudan och provtagning vid samma tillfälle. Barnets vårdnadshavare får information om PKU-provet och vilka sjukdomar som ingår i screeningprogrammet vid den sista rutinkontrollen på mödravårdscentralen samt i samband med provtagningstillfället på BB eller i öppenvården. |
| Riktning | En hög andel är eftersträvsvärd. |
| Typ av indikator | Processmått. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla finns. I dagsläget sker uppföljning en gång per år och endast på nationell nivå, det vill säga som ett samlat resultat för hela riket. |
| Teknisk beskrivning | <i>Täljare:</i> Antal barn i målgruppen som lämnat PKU-prov. <i>Nämnare:</i> Totala antalet barn i målgruppen (se indikator 1). <i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen. |
| Datakällor | Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige. |
| Felkällor | Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationellt och per län. |
| Kvalitetsområde | Kunskapsbaserad och jämlik vård. |

| 3. Andel barn som inte lämnat PKU-prov | |
|---|---|
| Mått | Andel barn som inte lämnat PKU-prov, vars vårdnadshavare har tillfrågats inom screeningprogrammet, procent. |
| Syfte | Deltagandet i screeningprogrammet är i dag nästan 100 procent bland nyfödda barn i Sverige. Indikatorn kan visa i vilka län deltagandet i screeningprogrammet är lägre, där särskilt riktade insatser från landstingen/regionerna skulle kunna öka deltagandet. Indikatorn är relevant att följa eftersom den visar andelen barn som inte lämnat ett PKU-prov och därmed inte deltar i screeningprogrammet. |
| Riktning | En låg andel är eftersträvarsvärd. |
| Typ av indikator | Utvecklingsindikator. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla saknas. |
| Teknisk beskrivning | <p><i>Täljare:</i> Antal barn i målgruppen som inte lämnat PKU-prov. <i>Nämnare:</i> Totala antalet barn i målgruppen (se indikator 1).</p> <p><i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.</p> <p>Resultatet bör även analyseras för om ett lågt deltagande i screeningprogrammet beror på att vårdnadshavaren tackat nej till att delta i screeningprogrammet.</p> <p>Ett sätt att dokumentera de som tackat nej är genom att skicka in en icke ifylld remiss till PKU-laboratoriet där endast tänkt provtagningsstillfälle och avsändande klinik framgår. På så sätt skulle man kunna följa upp indikatorn.</p> |
| Datakällor | - |
| Felkällor | Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationellt och per län. |
| Kvalitetsområde | Kunskapsbaserad och jämlik vård. |

| 4. Andel prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel | |
|---|--|
| Mått | Andel prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel, procent. |
| Syfte | <p>Ett PKU-prov bör tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Alla de sjukdomar som i dag ingår i screeningprogrammet kan obehandlade leda till döden eller ge svåra bestående funktionsnedsättningar. Flera av sjukdomarna kan efter ett symtomfritt intervall vid födseln ha en snabb debut med åtföljande skador redan under de första levnadsveckorna. Försenad provtagning eller fördröjd posthantering (internt på vårdinrättningen eller externt med vanlig post till PKU-laboratoriet) kan leda till att den sammanlagda tiden från födseln, med provtagning transport och analys, till att familjen informeras blir så lång att sjukdom hinner utvecklas.</p> <p>Indikatorn är relevant att följa eftersom den visar andelen prover som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel. Laboratoriet analyserar provet inom ett dygn efter ankomst. Om provresultatet indikerar sjukdom ringer laboratoriet till ett specialistcentrum eller berörd barnklinik som omgäende kan kalla barnet till fortsatt utredning.</p> <p>En stor andel av sjukdomarna debuterar under andra levnadsveckan – därför är det lämpligt att följa upp att PKU-provet anlänt till laboratoriet inom 120 timmar från födseln.</p> |
| Riktning | Ett högt värde är eftersträvansvärt. |
| Typ av indikator | Processmått. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla finns. |
| Teknisk beskrivning | <p><i>Täljare:</i> Antal prov som anlänt till PKU-laboratoriet inom 120 timmar från barnets födsel.</p> <p><i>Nämnare:</i> Totala antalet prov som anlänt till PKU-laboratoriet.</p> <p>Denna indikator är inte applicerbar på barn födda utomlands.</p> <p><i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning.</p> <p>Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.</p> |
| Datakällor | Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige. |
| Felkällor | |
| Redovisningsnivå | Nationellt och per län. |
| Kvalitetsområde | Säker och tillgänglig vård. |

| 5. Andel barn som återkallats och lämnat omprov på grund av bristfällig kvalitet på provet | |
|---|--|
| Mått | Andel barn som återkallats och lämnat ett omprov på grund av att det första PKU-provet hade bristfällig kvalitet, procent. |
| Syfte | PKU-provet tas ofta venöst i ett blodkärl på handryggen eller i armvecket på barnet. Om det är svårt att hitta ett bra blodkärl kan man i stället ta blodprovet i hälen. Vid provtagningen måste alla ringar på filterpapperet fyllas helt med blod. Om detta inte är korrekt utfört kan analysen försämrats och ett omprov måste tas. PKU-laboratoriet ringer då omgående den enhet som beställt provet och begär ett omprov på grund av bristfällig kvalitet på första provet. |
| Riktning | En låg andel är eftersträvansvärt. |
| Typ av indikator | Processmått. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla finns. |
| Teknisk beskrivning | <i>Täljare:</i> Antal barn där PKU-laboratoriet fått ett omprov på grund av bristfällig kvalitet på provet. <i>Nämnamnare 1:</i> Totala antalet barn i målgruppen (se indikator 1). <i>Nämnamnare 2:</i> Totala antalet barn för vilka PKU-laboratoriet begärt ett omprov på grund av bristfällig kvalitet. <i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen. |
| Datakällor | Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige. |
| Felkällor | Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationellt och per län. |
| Kvalitetsområde | Kunskapsbaserad och jämlik vård. |

| 6. Andel barn med positivt utfall av PKU-provet | |
|--|--|
| Mått | Andel barn med positivt utfall av PKU-provet, procent. |
| Syfte | Indikatorn är relevant för att visa hur många barn som har ett positivt utfall av PKU-provet i screeningprogrammet. Denna indikator är relevant att jämföra med indikatorn om andelen diagnostiserade (indikator 8) för att få fram andelen falskt positiva. |
| Riktning | |
| Typ av indikator | Bakgrundsmått. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla finns. Återkoppling till PKU-laboratoriet sker skriftligt eller muntligt. |
| Teknisk beskrivning | <i>Täljare:</i> Antal barn med positivt utfall av PKU-provet. <i>Nämnare:</i> Totala antalet barn som lämnat PKU-prov inom screeningprogrammet. <i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen. |
| Datakällor | Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige. |
| Felkällor | Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationell och per län. |
| Kvalitetsområde | |

| 7. Andel barn med positivt utfall av PKU-provet som fått fortsatt utredning | |
|--|---|
| Mått | Andel barn som efter positivt utfall av PKU-provet utretts avseende den sjukdom som screeningresultatet ingett misstanke om, procent. |
| Syfte | Inget av de tester som ingår i screeningprogrammet är diagnostiskt, och för alla fall måste därför en fortsatt utredning med nya tester ske. Ett nytt PKU-prov bör alltid tas i samband med de nya diagnostiska proverna. PKU-laboratoriet får därmed kännedom om att den uppföljande utredningen av barnet påbörjats. Dessutom indikerar ofta det nya PKU-provet om barnet har sjukdomen eller inte. Indikatorn är relevant att följa eftersom PKU-prov med positivt utfall endast indikerar att en sjukdom kan finnas och att det krävs en fortsatt utredning för fastställande av diagnos. |
| Riktning | En hög andel är eftersträvansvärt. |
| Typ av indikator | Processmått. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla finns. Återkoppling till PKU-laboratoriet sker skriftligt eller muntligt. |
| Teknisk beskrivning | <i>Täljare:</i> Antal barn som <i>utretts</i> på grund av ett positivt utfall av PKU-provet. <i>Nämnare:</i> Totala antalet barn med positivt utfall av PKU-provet inom screeningprogrammet. Med <i>utrett</i> avses att PKU-laboratoriet fått eller tagit reda på om ett barn med positivt utfall av PKU-provet hade sjukdomen (sant positivt screeningutfall) eller inte (falskt positivt screeningutfall). <i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen. |
| Datakällor | Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige. |
| Felkällor | Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationell och per län. |
| Kvalitetsområde | Kunskapsbaserad och jämlik vård. |

| 8. Andel barn som diagnostiserats inom screeningprogrammet | |
|---|--|
| Mått | Andel barn som deltagit i screeningprogrammet och diagnostiserats med någon av de medfödda behandlingsbara sjukdomarna, procent. |
| Syfte | Indikatorn är relevant att följa eftersom den visar andelen barn inom screeningprogrammet som diagnostiserats med någon av de medfödda behandlingsbara sjukdomar som ingår i screeningprogrammet. |
| Riktning | |
| Typ av indikator | Bakgrundsmått. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla finns. Vid positivt utfall av PKU-provet har PKU-laboratoriet fått eller tagit reda på om barnet hade sjukdomen eller inte. |
| Teknisk beskrivning | <i>Täljare:</i> Antal barn inom screeningprogrammet som diagnostiserats med någon av de medfödda behandlingsbara sjukdomarna. <i>Nämnare:</i> Totala antalet barn som lämnat PKU-prov inom screeningprogrammet. <i>Uppföljning:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen. |
| Datakällor | Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige. |
| Felkällor | Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationellt och per län. |
| Kvalitetsområde | |

| 9. Andel barn med positivt utfall av PKU-provet där fortsatt utredning visat att de inte hade sjukdomen (falskt positiva) | |
|--|--|
| Mått | Andel barn med positivt utfall av PKU-provet inom screeningprogrammet som vid fortsatt utredning visat sig inte ha sjukdomen (falskt positiva), procent. |
| Syfte | Efter positivt utfall av PKU-provet sker fastställande av diagnosen först efter utredning av läkare. För vårdnadshavare som inledningsvis fått besked om ett positivt utfall av PKU-provet har det inneburit en tid av oro fram till dess att fortsatt utredning gett besked om att så inte var fallet. Det är en negativ effekt av screeningprogrammet. |
| Riktning | En låg andel är eftersträvansvärt. |
| Typ av indikator | Processindikator (individnivå), resultatindikator (verksamhetsnivå). |
| Indikatorns status | Nationell datakälla finns. Vid positivt utfall av PKU-provet har PKU-laboratoriet fått eller tagit reda på om barnet hade sjukdomen eller inte. |
| Teknisk beskrivning | <i>Täjljare:</i> Antal barn med positivt utfall av PKU-provet som vid fortsatt utredning inte visat sig ha någon av de medfödda behandlingsbara sjukdomarna som ingår i screeningprogrammet. <i>Nämnnare:</i> Totala antalet barn med positivt utfall av PKU-provet inom screeningprogrammet. <i>Uppföljningsperiod:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen. |
| Datakällor | Indikatorn kan följas upp via PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset. Laboratoriet analyserar alla PKU-prov som tas i Sverige. |
| Felkällor | Andelen deltagare i screeningprogrammet inom målgruppen utrikes födda barn (flyktingar eller asylsökande) som kommit till Sverige kan bli svår att följa på grund av bristfälliga underlag. |
| Redovisningsnivå | Nationellt och per län. |
| Kvalitetsområde | Individanpassad vård. |

| 10. Andel barn med SCID som fått stamcellstransplantation inom 2 månader | |
|---|--|
| Mått | Andel barn som diagnostiserats med svår kombinerad immunbrist (SCID) inom screeningprogrammet och som fått stamcellstransplantation inom 2 månader från födseln, procent. |
| Syfte | <p>Ett av syftena med screeningprogrammet är att hitta nyfödda barn med en medfödd behandlingsbar sjukdom så tidigt som möjligt. De flesta av dessa sjukdomar behandlas med hormonsubstitution eller kost.</p> <p>Två till tre barn föds årligen med svår kombinerad immunbrist (SCID). Dessa barn kan diagnostiseras genom screeningen innan de fått allvarliga infektioner. Stamcellstransplantation är i dag den enda botande behandlingen och den måste genomföras så tidigt som möjligt efter födseln, eftersom risken för komplikationer ökar om barnet hunnit infekteras.</p> <p>Indikatorn är relevant att följa eftersom SCID är en av de senast tillkommande sjukdomarna inom screeningprogrammet. Indikatorn kan även visa om programmet leder till rätt omhändertagande.</p> |
| Riktning | En hög andel är eftersträvansvärt. |
| Typ av indikator | Processindikator. |
| Indikatorns status | Nationell datakälla saknas. PKU-laboratoriet kan ta reda på antal barn som diagnostiserats med SCID och antal barn som fått stamcellstransplantation genom att inhämta information från de tre immunbristenheterna i Stockholm, Göteborg och Lund. |
| Teknisk beskrivning | <p><i>Täljare:</i> Antal barn som diagnostiserats med SCID och som fått stamcellstransplantation inom 2 månader från födseln.</p> <p><i>Nämnare:</i> Totala antalet barn som diagnostiserats med SCID inom screeningprogrammet.</p> <p><i>ICD:</i> D81</p> <p><i>Uppföljningsperiod:</i> Årlig uppföljning. Uppföljningsperioden bör omfatta ett kalenderår. Barnets födelseår utgör underlag för redovisningen.</p> |
| Datakällor | - |
| Felkällor | Beaktas bör att ett barn som fått en infektion inom 2 månader från födseln eventuellt inte kan få en transplantation inom denna tidsram, bland annat eftersom det kan vara svårt att hitta rätt donator inom 2 månader. |
| Redovisningsnivå | Nationellt. |
| Kvalitetsområde | Kunskapsbaserad vård och jämlik vård. |

Referenser

1. Handbok för utveckling av indikatorer för god vård och omsorg. Socialstyrelsen; 2017. <http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2017/2017-5-19/>.