

## Information om PKU-biobanken

### Varför tas PKU-provet?

PKU-provet tas på alla nyfödda i Sverige för att diagnosticera ett drygt tjugotal medfödda sjukdomar för vilka det är viktigt att starta behandling tidigt för att förhindra svåra skador. Det föds cirka 100 000 barn per år i Sverige och av dessa har cirka 70 till 80 någon av sjukdomarna som ingår i screeningen. Efter analyserna sparas proverna i en biobank – PKU-biobanken. Det finns inget register med DNA-resultat 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 sparas är dels för att kunna oanalysera prov om ett barn utvecklar någon av sjukdomarna – en kvalitetskontroll, och dels för att användas i utvecklingen av nya och förbättrade tester. Proven är även tillgängliga för etikprövad forskning.

År 2003 kom biobankslagen som föreskriver att proven ska sparas för medicinsk sjukvård och forskning som godkänts av Regionala etikprövningsnämnder. Denna lag genomgår nu en översyn för att ytterligare stärka integritetsskyddet och klarlägga rättsläget.

### Vilka uppgifter finns i PKU-biobanken?

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

När provet anländer till PKU-laboratoriet stämplas både filtrerpappersdelen 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 personnummer 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. Numera finns även oftast barnets personnummer. Gravitetens längd i veckor samt tidpunkt för provtagningen och barnets ålder i timmar när provet togs.

Sedan november 2005 och framåt är remissuppgifterna införda i ett datasystem för att man lättare ska kunna hitta diarienumret 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.

**Var får jag information om biobankslagen och om jag vill begränsa användningen av provet eller ta bort det?**

Information om biobankslagen finns på internet: [www.biobanksverige.se](http://www.biobanksverige.se). Där finns även en s.k. Nej-talong som man ska fylla i om man vill ta bort eller begränsa användningen av PKU-provet. Om man inte har internet kan man rekvirera information eller Nej-talong från Stockholms Regionala Biobankscentrum, Box 4151, 141 04 Huddinge och det är till den adressen man sänder Nej-talongen.

Själva kassationen tar cirka två månader och provet kommer inte att användas från den dag vi mottagit talongen. 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/pku](http://www.karolinska.se/pku).

Stockholm, September 2014  
PKU-laboratoriet, CMMS, L7:05,  
Karolinska Universitetssjukhuset Solna, 171 76 Stockholm  
Telefon: 08-517 714 70