

25.9.2020

SAMMANFATTNING AV TJÄNSTEUTBUDSRÅDETS REKOMMENDATION SCREENING AV SVÅR KOMBINERAD IMMUNBRIST (SCID) GENOM HÄLSTICK PÅ NYFÖDDA

Tjänsteutbudsrådet antog rekommendationen på sitt sammanträde 25 september 2020

Svår kombinerad immunbrist (SCID) hos nyfödda är en sjukdom som obehandlad leder till döden under de första levnadsåren. Ju tidigare tillståndet behandlas med stamcellstransplantation, desto större är sannolikheten att barnet undgår infektioner som permanent skadar kroppen samt att sjukdomen kan botas. En tidig diagnos av sjukdomen innan den ger symtom förbättrar prognosen.

Screeningen för SCID verkställs genom att lägga till den i det nuvarande programmet för screening av torra blodprover från nyfödda. Därför utvärderade Tjänsteutbudsrådet såväl screeningen av blodprover som introduktionen av SCID i screeningen utifrån de 14 kriterier som social- och hälsovårdsministeriets screeningarbetsgrupp godkände 2005. Enligt en separat utredning om kvaliteten hos blodprovsscreeningen av nyfödda¹ finns det problem med kvaliteten genom att det råder stor variation mellan regionerna och det behövs mer samordnad information och enhetligare informationsmaterial, utbildning av vårdpersonalen samt bättre metoder för datainsamling. Det positiva prediktiva värdet för screening för SCID är i dagsläget för lågt. En ytterligare utmaning är att överföra BCG-vaccineringarna från förlossningssjukhuset till ett separat vaccinationsbesök och härvid säkerställa vaccinationstäckningen.

Med kvalitativ screening av torra blodprov och ett pris på cirka 4 euro för SCID-testet blir kostnaden för ett extra levnadsår cirka 14 800 euro. Kostnadseffekten beror främst på priset på screeningstestet. Om inciden- sen av SCID är endast 1:80 000, blir priset på ett extra levnadsår 23 300 euro. SCID-screeningens kostnads- effekt beror också på BCG-vaccineringen av riskgrupper för tuberkulos. Vaccinet kan ges först efter att re- sultatet av SCID-screeningen är klart, då barnet är cirka två veckor gammalt, på ett separat vaccinationsbe- sök samt på att förekomsten av tuberkulos ökar då vaccinationstäckningen eventuellt minskar. I kostnads- beräkningarna ingår inte åtgärder som behövs för kvalitetssäkring av screeningen av blodproven.

Tjänsteutbudsrådet anser att SCID kan fogas till det nuvarande programmet för screening av torra blodpro- ver från nyfödda under följande förutsättningar:

1. I enlighet med centraliseringsförordningen ser universitetssjukhusen tillsammans till att åtgärda såväl kvalitetsproblemen i screeningen av torra blodprover som bristerna i datainsamlingen avse- ende vårdpersonalens verksamhet (utbildning, information till föräldrarna samt spridning och upp- teckning av information).

¹ Matti Salo: [Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksienseulonnan nykytilanteen selvitys](#). (Utredning om nuläget i fråga om screeningen för ämnesomsättningssjukdomar hos nyfödda) SOCIAL- OCH HÄLSOVÅRDSMINISTERIETS RAPPORTER OCH PROMEMORIOR 2020:18



2. Överföringen av BCG-vaccinering av riskgrupper för tuberkulos till ett separat vaccinationsbesök vid två veckors ålder kan verkställas på nationell nivå utan att försämra vaccinationstäckningen. Institutet för hälsa och välfärd ger nationella riktlinjer för BCG-vaccinationerna.
3. Den nationella screeninggränsen för SCID sänks så att positiva prediktiva värdet på screeningen överskrider 10 procent. Möjligheterna att ytterligare minska antalet barn som kallas till vidare undersökningar ska utredas.

Detta är en sammanfattning av en rekommendation som Tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården har godkänt. Själva rekommendationen och underlaget för den finns på finska under [färdiga rekommendationer](#) på Tjänsteutbudsrådets webbplats.

Sammanfattningarna på [finska](#) och [engelska](#) finns också på webbplatsen.

Tjänsteutbudsrådet för hälso- och sjukvården finns i anslutning till social- och hälsovårdsministeriet. Rådet har till uppgift att ge rekommendationer om vilka tjänster som ska höra till den offentligt finansierade hälso- och sjukvården. Du kan läsa mer om tjänsteutbudet inom hälso- och sjukvården på [tjänsteutbudsrådets webbplats](#).

