

SCREENING AV NYFÖDDA FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR MED PKU-PROV



”Med PKU-provet hittar vi sällsynta men allvarliga medfödda sjukdomar”

”Provet ska tas så fort som möjligt efter 48 timmars ålder”

”Hör ni inget inom en vecka var provet normalt”

”Provet sparas i PKU-biobanken efter att analyserna är klara”

Varför PKU-provet finns

PKU-provet är ett blodprov som tas på alla nyfödda.

Genom denna screening kan vi hitta och behandla ovanliga men allvarliga medfödda sjukdomar innan barnet drabbas av permanenta skador eller till och med dör.

Cirka ett av 1 300 nyfödda barn har en sjukdom som kan hittas med PKU-provet. Utan screeningundersökning är det ofta omöjligt att hitta dessa sjukdomar i tid.

Hur provtagningen går till

PKU-provet består av några droppar blod som oftast tas från ett blodkärl på handryggen eller i armvecket. Blodet får droppa och torka på ett speciellt filterpapper.

Provet skickas till PKU-laboratoriet för analys samma dag.

Analyserna är klara inom en vecka från provtagningen.

Fenylketonuri (PKU) var den första sjukdomen man började screena för 1965, därav namnet på provet.

Om något analysvärde inte är normalt

Om något analysresultat var avvikande kontaktar en barnläkare genast familjen och kallar in barnet för kontroll.

Läkaren undersöker hur barnet mår och ett nytt PKU-prov samt andra uppföljande prover tas. Om ni inte hör något var provet normalt.

En kort beskrivning av alla sjukdomarna som ingår i screeningprogrammet finns på PKU-laboratoriets hemsida.

Vad som händer med provet sen

När analyserna är klara sparas provet i en biobank, PKU-biobanken.

Provet sparas för att kunna omanalysa det om det behövs och för utveckling av nya och förbättrade analysmetoder.

Om en läkare misstänker att någon blivit sjuk på grund av något som hände under fosterlivet behövs PKU-provet för att säkerställa diagnosen. PKU-biobanken är dessutom en unik resurs för etikprövad forskning.