

”Tack vare PKU-provet hittar vi sällsynta men allvarliga medfödda sjukdomar”

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.

Provet ska tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Det är viktigt att det inte tar för lång tid innan provet tas. Framförallt för att undvika att sjuka barn hinner skadas eller dö innan de får behandling, men även för att minimera risken för att analysen ger felaktigt svar.

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

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

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. För att ert barn ska känna så lite smärta som möjligt är det bra om det är nymatat eller får lite sockervatten i munnen i samband med provtagningen.

Provet skickas till PKU-laboratoriet för analys samma dag. Analyserna är klara inom en vecka från provtagningen.

Det är viktigt att provtagningspersonalen får ett telefonnummer där ni kan nå ifall screeningresultatet var avvikande eller om provet behöver tas om av andra skäl, till exempel om det blev för lite blod på pappret.

”En barnläkare kontaktar familjen om något resultat var avvikande. Hör ni inget inom en vecka var provet normalt”

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.

Det är viktigt att känna till att provsvaret inte är en diagnos i sig självt. Många barn som kallas för återkontroll visar sig vara fullt friska.

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

► Läs mer på www.karolinska.se/pku

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

Vad som händer med provet sen

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

Vi sparar provet för att kunna
omanalysera 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, till exempel en infektion,
behövs PKU-provet för att säker-
ställa diagnosen. PKU-biobanken är
dessutom en unik resurs för etikprö-
vad forskning.

Det är frivilligt att spara provet. Om
ni inte vill att ert barns prov sparas i
PKU-biobanken begär ni kassering
skriftligen genom att skicka in en så
kallad Nej-talong. Talongen laddar ni
ned via www.biobanksverige.se. Ni
kan också be om en talong från
provtagningspersonalen.

Screening av nyfödda för sällsynta sjukdomar med PKU-prov

Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar
PKU-laboratoriet
www.karolinska.se/pku

