

YTTRANDE  
2018-04-09

Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar  
PKU-laboratoriet

Mottagare:  
Socialdepartementet  
S2018/00641/FS

## Yttrande avseende slutbetänkande av utredningen om regleringen av biobanker (SOU 2018:4)

### 1. Sakfel i texten! 7 kap 1 §, 2 §

I förslaget benämns nyföddhetscreeningen med PKU-prov som ”genetisk undersökning”, vilket är fel. Alla sjukdomar som ingår är inte ärftliga och formuleringen stänger för möjligheten att i framtiden lägga till ytterligare icke ärftliga tillstånd. ”Genetisk undersökning” måste på alla ställen som avser nyföddhetscreeningen med PKU-prov ändras till ”screeningundersökning” och hänvisningen till lagen om genetisk integritet tas bort.

### 2. Prover i PKU- biobanken

Även icke nyfödda barns prover måste få sparas i PKU-biobanken (7 kap 1 §).

### 3. Uppgifter i PKU-registret

I förslaget har barnets personnummer utelämnats (7 kap 7 § punkt 3).

### 4. Närliggande lagstiftning

Enligt direktivet till biobanksutredningen ingick det även att se över angränsande lagstiftning.

Lagen (2006:351) respektive förordning (2006:358) om genetisk integritet m.m. bör inte omfatta nyföddhetscreening med PKU-prov. Krav på skriftligt samtycke är orimligt då det skulle innebära betydande bortfall och missade fall av svåra behandlingsbara sjukdomar.

**En arbetsgrupp har utarbetat detta yttrande från PKU-laboratoriet.** I arbetsgruppen har ingått Anna Wedell (chef CMMS, biobanksansvarig PKU-biobanken), Ulrika von Döbeln (f.d. biobanksansvarig PKU-biobanken), Rolf Zetterström (chef PKU-laboratoriet) och Lene Sörensen (bitr. biobanksansvarig PKU-biobanken).