

# Nyföddhetscreening för sickelcellsjukdom

*Rapport från möte oktober 2025 med  
Socialstyrelsens avdelning för  
Nationella riktlinjer och screening*

Fredrik Bäckström  
Ulf Tedgård

VPH utbildningsdag 29 januari 2026



# Nyföddhetscreening (NBS) för SCD allt vanligare i Europa

## Länder med nationell NBS för SCD

- **Storbritannien (UK)** – universal screening i alla fyra delarna av landet.
- **Nederländerna** – nationell screening för SCD (infört 2007)
- **Spanien** – nationellt universalprogram för hemoglobinopatier sedan 2015.
- **Malta** – allmän screening för SCD.
- **Frankrike** – nationell NBS med SCD som mål i utomeuropeiska territorier; i metropolen riktad/även systematiskt i många regioner.
- **Norge** – nyligen inkluderat screening för SCD i det nationella NBS-programmet (panel utvidgad).
- **Tyskland** – nationell screening för SCD är införd/utvidgad som del av panelen (nyare policyer)

## Länder med regional eller pilot-screening

- **Belgien** – regioner (Brussels och Liège) har screeningprogram.
- **Irland** – nationellt program som riktar sig till riskgrupper (etnisk/riktad screening).
- **Italien** – regionala pilotinitiativ; saknar nationell standard för SCD

# Nyföddhetscreening med PKU-provet

- Sedan 1960-talet tas PKU-provet på nyfödda i Sverige.
- Syftet är att hitta barn med någon av ett antal **sällsynta** men **allvarliga medfödda sjukdomar** som **går att behandla** och där en **tidig diagnos är viktig för prognosen**.
- Idag screenas för 26 olika sjukdomar.
- Det senaste tillägget är Spinal muskelatrofi (SMA) – augusti 2023
  - drabbar cirka 1/10 000 nyfödda barn.
  - det finns sedan några år effektiva läkemedel som stoppar sjukdomsprogressionen.

# Sällsynt

## Incidens och prevalens av Sicklecellsjukdom



Säkra data för Sverige saknas

- Incidens utifrån antal barn med SCD födda mellan 2020 till 2024 registrerade i VPHs kvalitetsregister över allvarliga anemisjukdomar - "VPH -registret"
  - utifrån incidens beräknades prevalens och antal bärare
- Data från Socialstyrelsens statistikdatabas 2022
  - antalet registrerade unika patienter med diagnosen SCD i "Sluten och/eller specialiserad öppen vård"



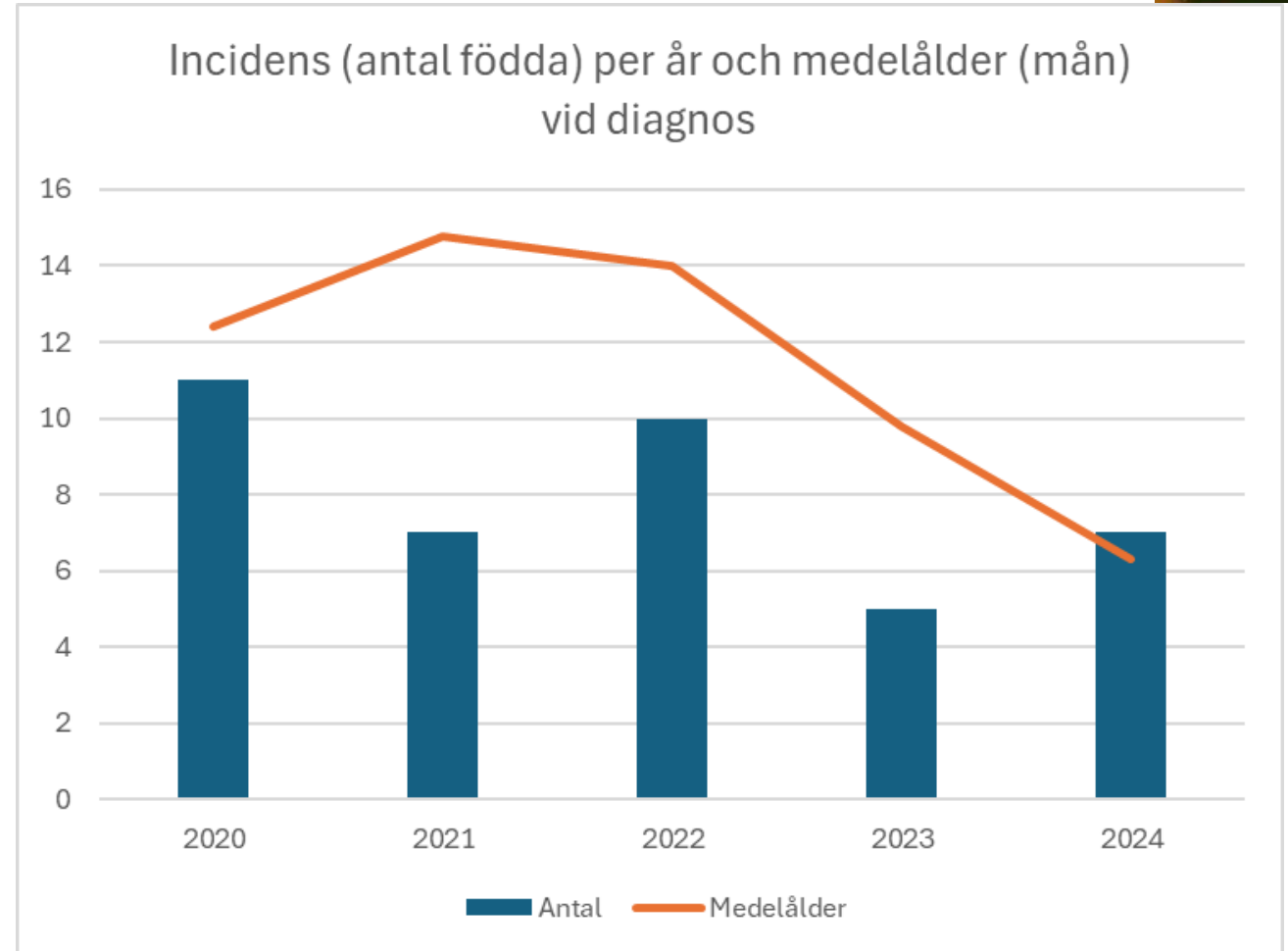
# Incidens SCD; barn födda 2020-2024

- 40 barn med SCD födda 2020-24 (registrerade på Universitetssjukhus)
  - Alla utom 3 födda i Sverige
  - 28 HbSS
  - 9 HbS $\beta^{\circ}$  eller HbSB $^{+}$
  - 3 HbSC
- 531 430 barn födda i Sverige 2020-24 (enligt SCB)
- **Incidens** utifrån 40 barn med diagnos SCD: 7,52/100 000 barn
- Incidens utifrån 37 barn födda i Sverige: 6,77/100 000 födda barn

# Incidens SCD sannolikt något högre



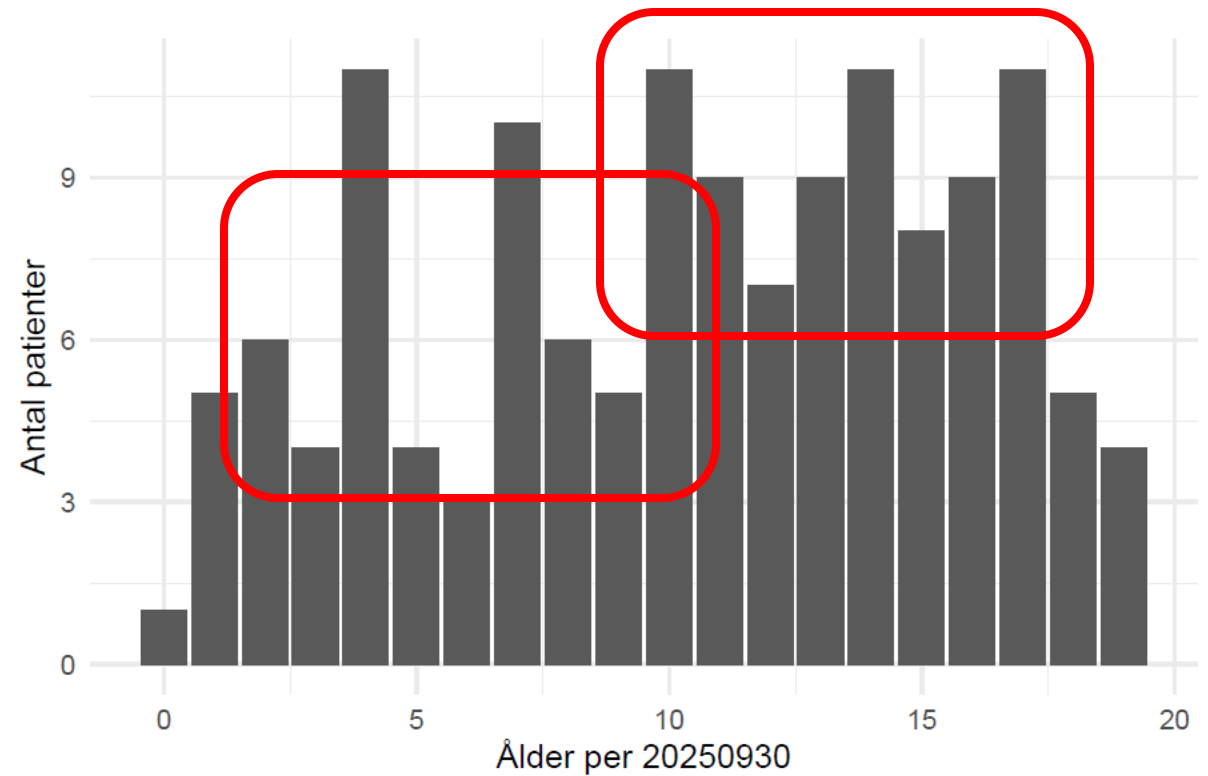
- **I medeltal ställdes SCD diagnos då barnet var 12 månader gammalt**
  - Vid 3 mån ålder hade 17 av 40 fått diagnos
  - Stor spridning av när diagnos SCD ställs
- Innebär att några barn som ännu inte diagnosticerats inte är med i sammanräkningen
- Barn som enbart följs utanför Universitetssjukhusen missas



# VPH registret över allvarliga anemisjukdomar



- 139 barn och ungdomar 0-19 år med Sicklecellsjukdom i registret.
- Vid 10 års ålder hade 128/139 fått diagnos
  - fördröjd diagnos i flera fall
  - många asylsökande för 10 år sedan
- 6-9 nya fall av SCD/år



# Prevalens utifrån data från Socialstyrelsens statistikdatabas 2022 avseende Sicklecellsjukdom

- antalet registrerade unika patienter i "Sluten och/eller specialiserad öppen vård" under 2022



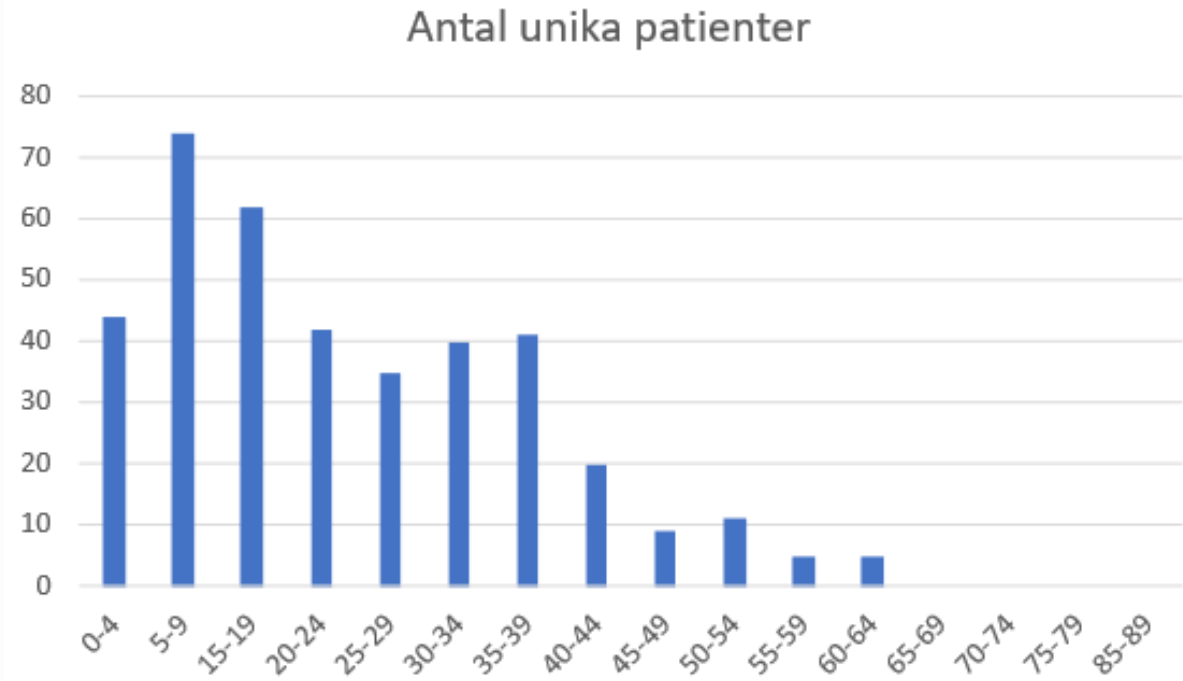
SCA med kris D570: Totalt 167, varav 106, 0-18 år  
SCA utan kris D571: Totalt 294, varav 155, 0-18 år  
Övrig SCA D578: Totalt 18, varav 10, 0-18 år

**Totalt antal med SCA diagnos: 479**

varav 271, 0-18 år

Befolkning i Sverige 2022:

10, 5 miljoner varav 2,3 milj 0-18 år (data från SCB)



**Prevalens SCA:** 4,56/100 000 i hela befolkningen och 11,78/100 000 i åldersgruppen 0-18 år

*Detta är något högre siffror än de vi får när vi utgår från incidensen 6,77/100 000 födda i VPH-registret, vilket ger **Prevalensen** 3,5/100 000 (ca 370 personer med SCD i Sverige) och en **Bärarfrekvens** på 1,63% (antal bärare ca 173 000)*

# Allvarlig

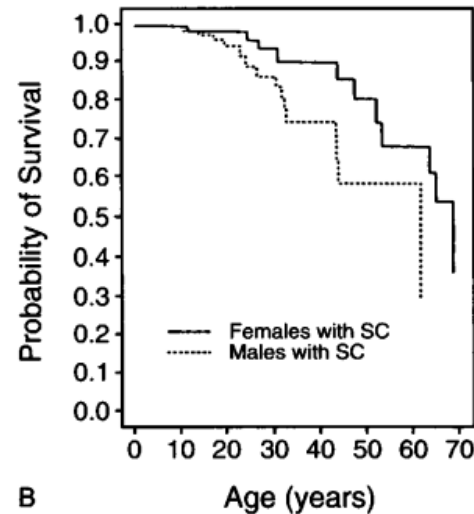
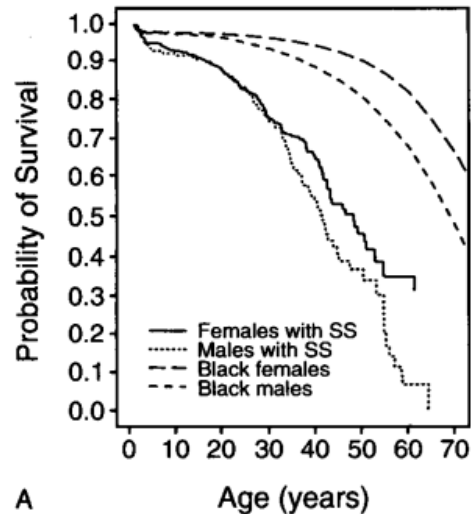
## Sjukdomens svårighetsgrad



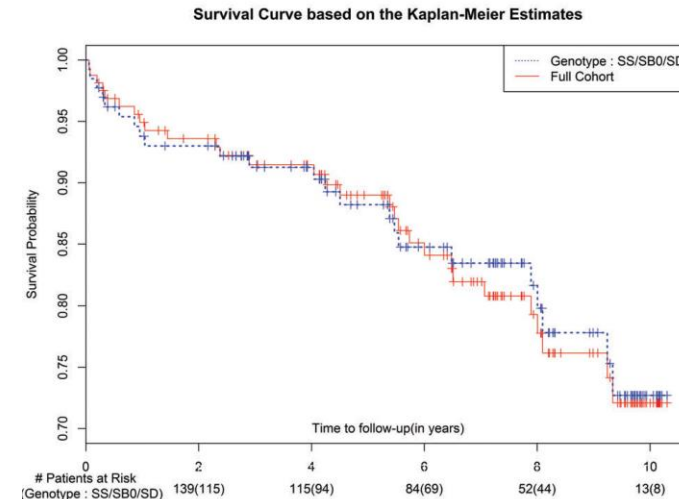
De med HbSS och HbSBeta<sup>0</sup> har svårast sjukdom, men alla har en kortare livslängd

- **Platt et al, NEJM 1994:**
  - HbSS: Män dog vid medianålder av 42 och kvinnor vid 48 (USA)
  - HbSC: Män medianålder 60 år och kvinnor 68 år

- **Drygt 20 år senare:**
- **Förbättrad överlevnad för barn och ungdomar**
- **Median livslängd endast måttligt förbättrade enligt Maitra et al, 2017:** följde 161 pat vid University of North Carolina, **2004-2014**
  - median livslängd för alla patienter var 50.2 år
  - och för de med SS/SB0/SD var den 49.0 år



Platt et al. Mortality in sickle cell disease. Life expectancy and risk factors for early death. N Engl J Med. 1994



Maitra P et al. Risk factors for mortality in adult patients with sickle cell disease. Haematologica 2017

# Behandling

De viktigaste åtgärderna för att minska sjuklighet och död



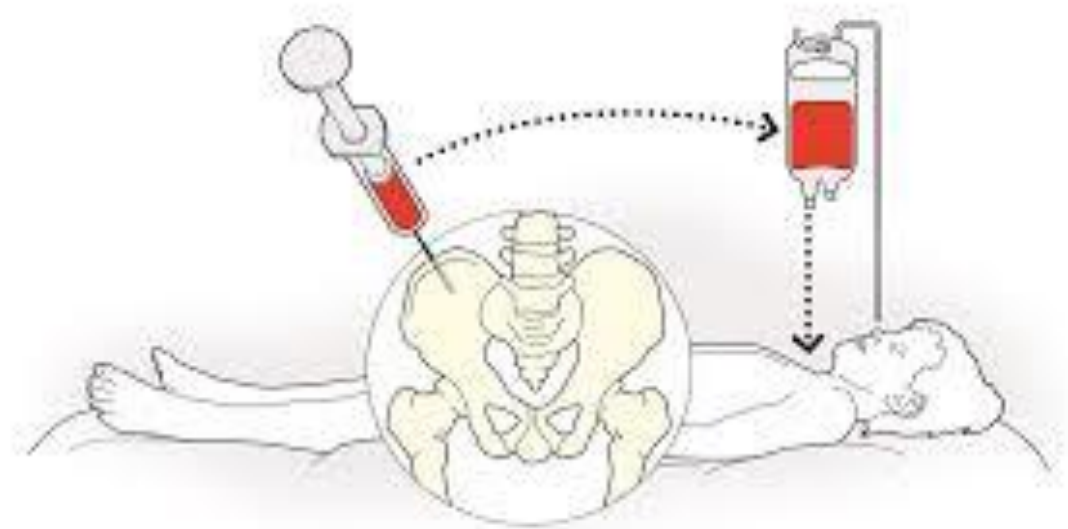
- **Korrekt och tidig diagnostik + Välinformerade föräldrar** **Mål: Start före 3 mån ålder**
- **Förebygga infektioner! – infektion tidigare vanligaste dödsorsaken hos barn**
  - PcV-profylax dagligen påbörjas så fort SCD konstaterats – ges sedan fram till minst till 5 åå (18 åå) - sedan omedelbart vid feber
  - Sedvanliga vaccinationer på BVC + meningokockvaccination, förstärkt pneumokockvaccination som upprepas.
  - Influensavaccination årligen
  - Profylax mot RS-virusinfektion fram till 2 års ålder??
  - **Skall alltid söka akut vid feber**
- **Föräldrar informeras om mjältsekvestrering; lära sig palpera mjälten**
- **Hydroxyurea ges från 9 mån ålder till alla med HbSS och HbSBeta<sup>0</sup> – motverkar sickling (höjer HbF) och skyddar organen**
  - Övriga SCD varianter utifrån symtom
- **Transkraniell doppler undersökning av hjärnans kärl årligen från 2 års ålder**
- **Blodtransfusion akut vb och regelbundet vid vissa tillstånd**

# Botande behandling finns

## HSCT och genterapi



- De enda behandlingar som kan bota SCD
- HSCT erbjuds vid svår SCD:
  - Patienter med HLA- identiskt syskonator
  - Patienter utan genotypisk identisk familjedonator kan finna passande donator i donatorregister – dock oftast svårt att hitta för patienter med SCD
- Genterapi finns tillgänglig och godkänd av EMA
  - Genterapi (Casgevy) görs bland annat i England och startade hösten 2025 i Danmark
  - Aktuell för de pat med SCD som saknar HLA- identiskt syskonator



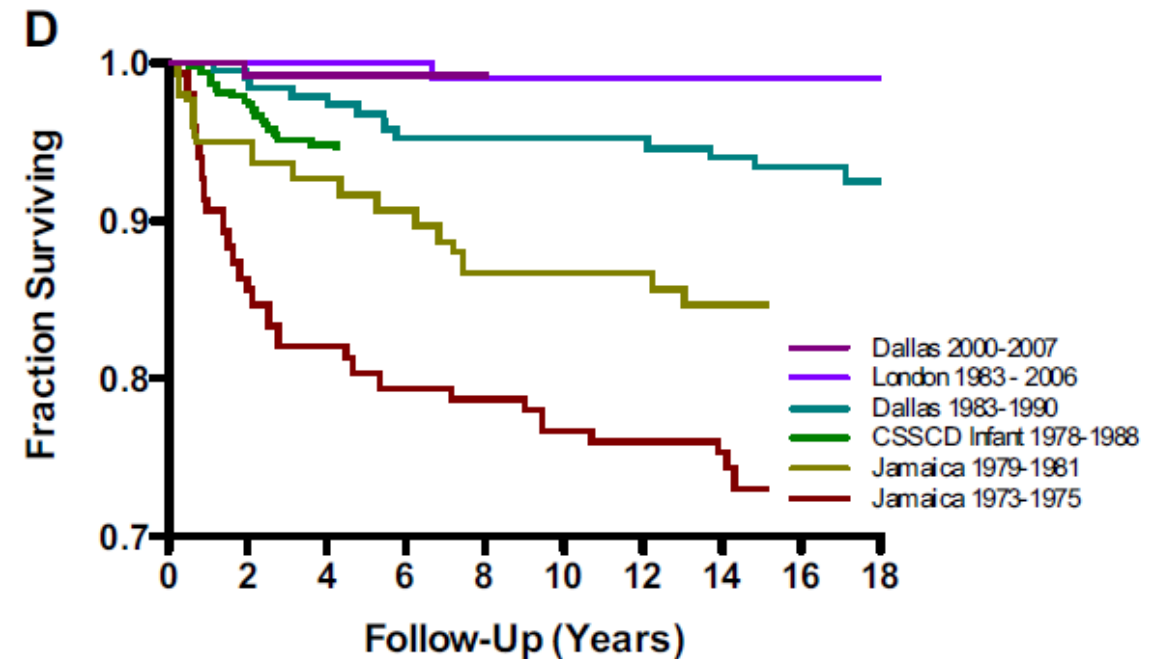
# Tidig diagnos viktig för prognosen

## Kan nyföddhetscreening förbättra prognosen vid SCD



Några exempel på nytta av screening

- *Quinn et al, Blood 2010:*
- Följt 940 barn i Dallas med SCD.
  - Nästan alla barn med HbSS eller HbS $\beta^0$  (93.9%) och än fler av de med HbSC eller HbS $\beta^+$  (98.4%) överlever till 18 års ålder
  - Akut bröstsyndrom och multiorgansvikt är nu vanligare än infektion som dödsorsak
- Bidragande orsak till denna utveckling:
  - **Generell nyföddhetscreening (sedan 1983)**
  - Vaccinationer (Prevenar<sup>®</sup> sedan 2000)
  - Penicillinprofylax (från 2 mån ålder)
  - Föräldrainformation



*Quinn et al. Improved survival of children and adolescents with sickle cell disease. Blood 2010*

Motsvarande resultat från mindre studiegrupp i London:  
*Telfer et al. Clinical outcomes in children with sickle cell disease living in England: a neonatal cohort in East London. Haematologica. 2007*

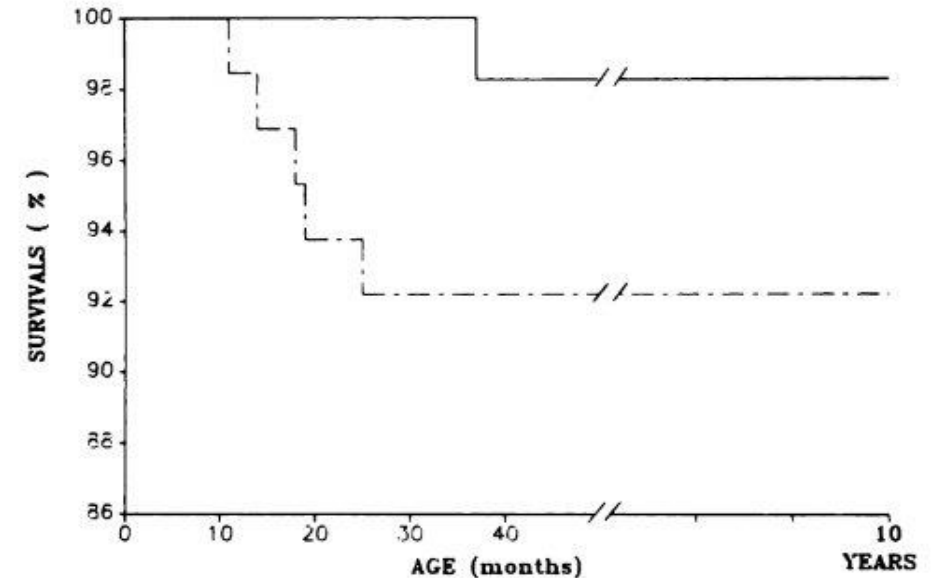
# Tidig diagnos viktig för prognosen

## Kan nyföddhetscreening förbättra prognosen vid SCD



### *Vichinsky, E et al. Pediatrics 1988:*

- Neonatal screening i Kalifornien 1975-85 med SCD diagnos (n=81) följdes i snitt 7,2 år. Kontrollgrupp oscreenade men samtida SCD som fått klinisk diagnos >3 mån ålder (snitt 21 mån ålder) följdes i snitt 9,4 år.
- Mortalitet 1,8% i screenad grupp (1 dödsfall vid 36 mån) jfr 8% i kontrollgrupp (5 dödsfall varav 4 infektion och 1 mjältsequestrering).
- Inga av patienterna fick PcV-profylax eller annan medicinsk behandling, ej heller strukturerat föräldrastöd. Dödsorsak liksom hospitaliseringsrisk var infektion eller mjältsequestrering. **Enda interventionen här var alltså kännedom om tillståndet.**
- **Störst risk** var mellan **7-24 mån**, fr.a **7-12 mån**.



**Fig 1.** Survival curve analysis for patients with hemoglobin SS diagnosed in newborn period (—) and with hemoglobin SS diagnosed after newborn period (---).

*Vichinsky E et al. Newborn Screening for Sickle Cell Disease: Effect on mortality. Pediatrics 1988*

# *Tidig diagnos viktig för prognosen*

## Kan nyföddhetscreening förbättra prognosen vid SCD



Även tidigt insatt sjukdomsmodifierande (hydroxyurea) behandling har tilltagande evidens

- **Schuchard SB, Lissick JR, Nickel A, Watson D, Moquist KL, Blaylark RM, Nelson SC. Hydroxyurea use in young infants with sickle cell disease. *Pediatr Blood Cancer*. 2019 Jul;66(7):e27650.**
  - Jämför insättning av hydroxyurea i 3 kohorter:
    - Grupp 1: 0-1 år (n=35).
    - Grupp 2: 1-2 år (n=13).
    - Grupp 3: 2-5 år (n=17).
  - Vid 24 månaders ålder: Grupp 1, med **start av hydroxyurea före 1 års ålder, var signifikant bättre ifråga om Hb, hemolysparametrar, hospitalisering och transfusionsbörda.**
- **Hankins JS, Ware RE, Rogers ZR, Wynn LW, Lane PA, Scott JP, Wang WC. Long-term hydroxyurea therapy for infants with sickle cell anemia: the HUSOFT extension study. *Blood*. 2005 Oct 1;106(7):2269-75.**
  - Hydroxyurea insatt i spädbarnsperioden (n=21). Historiska kontroller.
  - **Utfallsmått** efter 4 års behandling bl.a **akut bröstsyndrom** 7,5/100 personår jfr 24,5/100 personår i kontrollgruppen.
  - Även **tillväxtparametrar var bättre för den behandlade** gruppen.

# *Tidig diagnos viktig för prognosen*

## Kan nyföddhetscreening förbättra prognosen vid SCD



- Generell screening gör det möjligt att få **tidig diagnos**
- **Viktigt att screena för HbSS, HbSB<sup>0</sup>, HbSC och vid behov ytterligare varianter**
- **Idag en stor risk att många barn med SCD går odiagnostiserade eller feldiagnosticerade**
  - De senaste åren har 50% av barnen fått sin diagnos efter 1 års ålder några vid mkt hög ålder!
  - Stor risk för allvarlig sjukdom eller mjältsekestreering första levnadsåren
- Kan starta åtgärder tidigt – innan barnet är 3 månader gammalt
  - Informera föräldrarna om sjukdomen – lämna upprepad muntlig och skriftlig information
  - Påbörja penicillinprofylax
  - Börja vaccinationer utöver det som ges i ordinarie BVC-programmet
  - Informera om att alltid söka akut om feber
  - Informera om mjältsekestreering
- Alla ovanstående åtgärder kan påbörjas innan de största riskerna för allvarliga SCD symtom/sjukdom inträffar
- Hydroxyureabehandling kan påbörjas enligt internationella rekommendationer
- Kan erbjuda botande behandling för de former av SCD där detta är indicerat

# Barnhematologins organisation i Sverige



- 6 barnhematologiska centra
  - samt Örebro och Sachsska (Stockholm)
  - Väl utarbetade samarbeten med samtliga Barnkliniker i respektive upptagningsområde - hematologiansvariga barnläkare
- Kunskapsmässig infrastruktur finns inom intresseföreningen VPH
  - Nationella riktlinjer för barn med sicklecellsjukdom, finns sedan 25 år tillbaka
  - Årliga utbildningsdagar för hematologiansvariga barnläkare och sjuksköterskor
- Det finns en färdig struktur som har kunskap om hur nyupptäckta fall av SCD skall tas om hand i det fall nyföddhetscreening införs
- Läkare och sjuksköterskor med kunskap om SCD finns på alla universitetssjukhus och på några centralsjukhus

Vårdplaneringsgruppen för pediatrik hematologi

## Riktlinjer

### Sicklecellsjukdom

Reviderat 2022

Magnus Göransson, Jonas Abrahamsson, Jonatan Källström och Andri Lemarquis (ansvarig i tidigare version: Mirka Pinkava)

