

# Screening för X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD)

Rekommendation om att inte erbjuda screening  
Slutversion

Denna publikation skyddas av upphovsrättslagen. Vid citat ska källan uppges. För att återge bilder, fotografier och illustrationer krävs upphovsmannens tillstånd.

Publikationen finns som pdf på Socialstyrelsens webbplats. Publikationen kan också tas fram i alternativt format på begäran. Frågor om alternativa format skickas till [alternativaformat@socialstyrelsen.se](mailto:alternativaformat@socialstyrelsen.se)

Artikelnummer 2020-12-7078  
Publicerad [www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se), december 2020

# Förord

I denna rapport presenterar Socialstyrelsen en rekommendation till hälso- och sjukvården om att inte erbjuda ett nationellt screeningprogram för X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD). Syftet med rekommendationen är att nå nationell samordning och samsyn om screening för X-ALD. Rekommendationen riktar sig till dig som beslutar om utbud och resurser i hälso- och sjukvården, och till dig som arbetar med screening. Den har tagits fram enligt Socialstyrelsens bedömningsmodell för nationella screeningprogram.

I remissversionen av denna rapport rekommenderade Socialstyrelsen screening för X-ALD. Efter värdefulla synpunkter från sjukvårdsregionerna, berörda intresse- och yrkesorganisationer och andra har Socialstyrelsen funnit skäl att ändra rekommendationen. Vi har också tagit hänsyn till kunskap som har tillkommit sedan remissversionen publicerades.

Projektledare för utredningen har varit Lina Keller och ansvarig enhetschef Mattias Fredricson. Socialstyrelsen vill tacka det nationella screeningrådet, Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU), Socialstyrelsens etiska råd samt sakkunniga och experter som har deltagit i arbetet med stort kunnande och engagemang.

Olivia Wigzell  
Generaldirektör



# Innehåll

Förord .....	3
Sammanfattning .....	7
Mer kunskap behövs .....	7
Ny bedömning kan bli aktuell framöver .....	7
Inledning .....	8
Vad är screening? .....	8
Socialstyrelsens uppdrag .....	8
Rapporten vänder sig till chefer och beslutsfattare .....	9
Rekommendation om att inte erbjuda screening .....	10
Motivering till rekommendationen .....	10
Ny bedömning kan bli aktuell framöver .....	11
Om sjukdomen X-ALD .....	12
Sjukdomens olika former .....	12
Oklart hur många som drabbas .....	14
Mutationer orsakar sjukdomen .....	14
Tidig stamcellstransplantation kan öka överlevnaden .....	15
Projektorganisation .....	16
Referenser .....	20
Bilaga 1. Bilagor som publiceras på webben .....	21



# Sammanfattning

Socialstyrelsen rekommenderar inte ett screeningprogram för sjukdomen X-ALD i dagsläget. X-ALD är en medfödd sjukdom som kan ge mycket olika symtom. Den allvarligaste formen drabbar enbart pojkar och försämrar gradvis kroppens funktioner. När barnet insjuknar är det oftast för sent för behandling, och de flesta dör inom ett par år.

## Mer kunskap behövs

Screening av nyfödda pojkar skulle göra det möjligt att upptäcka den allvarligaste formen av X-ALD medan den fortfarande kan behandlas, med en stamcellstransplantation. Det behövs dock mer kunskap om screeningen, och det är inte tillräckligt klarlagt att de positiva effekterna överväger de negativa. Det beror bland annat på följande:

- Det är osäkert hur många pojkar med anlag för X-ALD som screeningen skulle upptäcka.
- Det går inte att avgöra i förväg vilka anlagsbärare som blir allvarligt sjuka – det visar sig först efter flera år. En del får bara en lindrig sjukdom eller ingen sjukdom alls.
- Alla anlagsbärare måste delta i ett omfattande uppföljningsprogram, som kan medföra stor oro och försämrad livskvalitet för de berörda familjerna.
- Det finns inte tillräcklig kunskap om behandlingens effekter.

## Ny bedömning kan bli aktuell framöver

Socialstyrelsen kan komma att pröva screening för X-ALD på nytt, när det finns ny kunskap. Möjligheterna för ett screeningprogram skulle till exempel kunna förbättras om regionerna eller andra aktörer skapar ett register för X-ALD och sammanställer mer kunskap. Forskning skulle också kunna göra det möjligt att särskilja anlagsbärare som drabbas av allvarlig sjukdom från dem som får mildare former. Då skulle enbart barn som har nytta av det behöva följas upp, och screeningens negativa effekter skulle minska.

# Inledning

I den här rapporten presenterar Socialstyrelsen en rekommendation till hälso- och sjukvården om att inte erbjuda ett nationellt screeningprogram för X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD). X-ALD är en medfödd sjukdom, och den allvarligaste formen leder till döden inom ett par år om barnet inte får behandling. Den allvarligaste formen drabbar enbart pojkar.

Rapporten innehåller

- Socialstyrelsens rekommendation och motivering till att inte inkludera screening för X-ALD i dagens nyföddhetscreening i Sverige, med det så kallade PKU-provet
- en beskrivning av sjukdomen X-ALD – läs gärna detta kapitel först om du behöver mer bakgrund.

→ **Läs mer:** Socialstyrelsens bedömningsmodell beskrivs utförligt i rapporten *Nationella screeningprogram – modell för bedömning, införande och uppföljning* [1].

## Vad är screening?

Socialstyrelsen definierar screening så här:

systematisk undersökning av en population för att identifiera personer som

- har ett visst tillstånd eller en viss sjukdom *eller*
- löper en ökad risk att få tillståndet eller sjukdomen

Syftet med screening är att upptäcka ett tillstånd eller en sjukdom som kan få allvarliga eller omfattande konsekvenser för både den enskilda individen och samhället. Det kan handla om för tidig död, svår skada eller funktionsnedsättning. Målet är att kunna åtgärda tillståndet eller sjukdomen tidigt, och på så sätt minska konsekvenserna för befolkningen.

## Socialstyrelsens uppdrag

Socialstyrelsen har i uppdrag att ta fram rekommendationer om nationella screeningprogram. Syftet med rekommendationerna är att nå nationell samordning och samsyn kring screening – och kring att avstå från screening när det inte är klarlagt att de positiva effekterna överväger de negativa. Detta är viktigt för att befolkningen ska erbjudas en jämlik vård av hög kvalitet.



## Rapporten vänder sig till chefer och beslutsfattare

Rapporten vänder sig framför allt till dig som beslutar om utbud och resurser i hälso- och sjukvården, till exempel i rollen som tjänsteman, verksamhetschef eller politiker. Socialstyrelsens rekommendationer om screeningprogram ska ge vägledning för beslut på gruppnivå i styrnings- och ledningsfrågor. Denna rekommendation om X-ALD kan du använda som underlag för beslut om att avstå från screening.

Även du som arbetar praktiskt med screening kan ha nytta av rekommendationen, för att få en övergripande bild av den screening som inte rekommenderas.

# Rekommendation om att inte erbjuda screening

## Rekommendation

Hälso- och sjukvården **bör inte** erbjuda screening för X-ALD till nyfödda pojkar, i screeningen med PKU-provet.

## Motivering till rekommendationen

Socialstyrelsen bedömer att screening för X-ALD inte bör erbjudas, i första hand eftersom det behövs mer kunskap om screeningen.

I remissversionen av denna rapport var rekommendationen att hälso- och sjukvården bör erbjuda screening för X-ALD till nyfödda pojkar, genom att inkludera ett test för X-ALD i screeningen med det så kallade PKU-provet.

Flera remissinstanser, bland annat regioner och företrädare för professionen, har dock valt att inte tillstyrka denna rekommendation. De har framfört att det behövs mer kunskap:

- Det är osäkert hur många pojkar med anlag för X-ALD som screeningen skulle upptäcka. Därmed är det osäkert hur många som skulle behöva gå igenom det omfattande uppföljningsprogram som är nödvändigt för att upptäcka och behandla pojkar med den allvarligaste formen av X-ALD.
- Det behövs mer kunskap om behandlingens effekter, eftersom behandlingen inte ännu har utförts i någon större omfattning, och inte inom ett screeningprogram.

Remissinstanserna har betonat vikten av att invänta fler resultat från det pågående screeningprogrammet för X-ALD i New York.

Det har också framförts att X-ALD skiljer sig väsentligt från andra sjukdomar i nyföddhetscreeningen, i några avseenden. Det tar till exempel flera år innan barnen blir sjuka, och det går inte att avgöra i förväg vilka barn som blir allvarligt sjuka. Screening för X-ALD skulle därmed medföra ett tydligt avsteg från nuvarande praxis.

En ny studie visar dessutom en betydligt större andel anlagsbärare av X-ALD bland nyfödda från Minnesota än i tidigare undersökta befolkningar [2]. Därmed är det tveksamt att uppskatta andelen anlagsbärare i Sverige med hjälp av data från screeningprogrammet i New York, vilket Socialstyrelsen gjorde i remissversionen av denna rapport. Ett större antal anlagsbärare betyder att fler barn behöver delta i uppföljningsprogrammet utan att ha egentlig nytta av det, vilket ökar de negativa effekterna av screeningen. Uppföljningsprogrammet kan medföra stor oro och försämrad livskvalitet för de berörda familjerna.

Sammantaget anser Socialstyrelsen att det finns skäl att göra en annan bedömning än tidigare, enligt bedömningsmodellen för nationella screeningprogram. Det är inte tillräckligt klarlagt att de positiva effekterna

överväger de negativa effekterna av screening för X-ALD. Slutsatsen är därmed att screeningen inte bör erbjudas.

→ **Läs mer:**

- I remissversionen av denna rapport finns Socialstyrelsens tidigare bedömning av screeningprogrammet. Remissversionen ligger som en webbilaga till denna rapport på [www.socialstyrelsen.se/regler-och-riktlinjer/nationella-screeningprogram](http://www.socialstyrelsen.se/regler-och-riktlinjer/nationella-screeningprogram).
- I remissversionens webbilagor *Vetenskapligt underlag*, *Etisk analys* och *Hälsoekonomisk analys* finns underlagen för Socialstyrelsens bedömning.

## Ny bedömning kan bli aktuell framöver

Socialstyrelsen kan komma att pröva screening för X-ALD på nytt, när det finns mer kunskap. Möjligheterna att rekommendera screening skulle till exempel kunna påverkas om

1. regionerna skapar ett register för X-ALD, eller inkluderar X-ALD i befintliga register, för att kunna följa antalet patienter med misstänkt X-ALD, provtagning, vård och vårdens resultat i Sverige
2. kunskapsunderlag sammanställs om förekomsten av X-ALD och vården hittills
3. andelen anlagsbärare av X-ALD i Sverige sammanställs, till exempel med prover från PKU-biobanken – förutsättningarna för detta behöver dock utredas vidare
4. forskning gör det möjligt att särskilja de anlagsbärare som drabbas av allvarlig sjukdom från dem som får mildare former eller inte blir sjuka alls.

# Om sjukdomen X-ALD

X-ALD är en medfödd ämnesomsättningsjukdom som främst drabbar pojkar. Sjukdomen yttrar sig mycket olika hos olika personer, men den allvarligaste formen påverkar hjärnan och leder till döden om barnet inte behandlas.

Det finns i dag inget sätt att förutse om och i så fall när ett barn med anlag för X-ALD kommer att utveckla en lindrig eller allvarlig form av sjukdomen. Det finns också anlagsbärare som är symtomfria hela livet.

## → Läs mer:

- Beskrivningen i detta kapitel är ett sammandrag av webbilagan *Vetenskapligt underlag*, som hör till remissversionen av denna rapport.
- I Socialstyrelsens kunskapsdatabas över ovanliga diagnoser finns utförligare information om X-ALD. Se [www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser/adrenoleukodystrofi-och-adrenomyeloneuropati](http://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser/adrenoleukodystrofi-och-adrenomyeloneuropati).

## Sjukdomens olika former

X-ALD kan delas in i följande former, utifrån ålder vid sjukdomsdebuten, påverkan på hjärnan och förekomst av binjurebarkssvikt:

- allvarligast: den klassiska barndomsformen av cerebral X-ALD
- ungdomsformen av cerebral X-ALD (juvenil form)
- vuxenformen av cerebral X-ALD (adult form)
- adrenomyeloneuropati (AMN)
- X-ALD med enbart binjurebarkssvikt som symtom
- symtomfri X-ALD.

Vanligast är den klassiska barndomsformen av cerebral X-ALD och AMN.

En person med anlag för X-ALD kan också utveckla flera former av sjukdomen under livet. Anlagsbäraren kan till exempel få binjurebarkssvikt i barndomen, AMN i vuxen ålder och en påverkan på hjärnan (cerebral X-ALD) ännu senare i livet.

## Den allvarligaste formen drabbar pojkar under 10 år

Den klassiska barndomsformen av cerebral X-ALD är allvarligast och drabbar enbart pojkar. De får svåra funktionsnedsättningar och dör oftast 2–4 år efter de första kliniska symtomen. Sjukdomen debuterar före 10 års ålder. Medelåldern för att få symtom är cirka 7 år, och oftast är det då för sent att behandla barnet.

Tidigt i sjukdomsförloppet får barnet ofta koncentrationssvårigheter och problem med minne och inläring. Detta kan ge sämre skolprestationer och beteendeproblematik. Sjukdomen kan också börja med binjurebarkssvikt och symtom som trötthet, illamående, kräkningar, feber, diarré och ökad hudpigmentering.

När sjukdomen fortskrider blir de neurologiska skadorna alltmer framträdande. Barnet kan bli hyperaktivt eller tillbakadraget, få svårt att tolka syn- och hörselinyck, få motoriska problem och spasticitet, och ibland få epileptiska anfall. Vid detta stadium utvecklas sjukdomen mycket snabbt. Barnet kan tappa förmågan att gå eller förstå språk inom några veckor till några månader, för att sedan gå in i ett tillstånd med nästan inga kvarvarande funktioner.

Den klassiska barndomsformen av cerebral X-ALD drabbar omkring en tredjedel av alla manliga anlagsbärare av X-ALD.

## Ungdomsformen drabbar 10–21-åringar

Ungdomsformen av cerebral X-ALD har samma sjukdomsförlopp som den klassiska barndomsformen, men med en senare debutålder. De första kliniska symtomen visar sig mellan 10 och 21 års ålder. Denna form är inte lika vanlig som barndomsformen, utan beskrivs hos 4–16 procent av alla anlagsbärare av X-ALD.

## Vuxenformen har ett långsammare förlopp

De anlagsbärare som får en påverkan på hjärnan i vuxen ålder får likartade symtom som vid den klassiska barndomsformen av cerebral X-ALD, det vill säga kognitiv funktionsnedsättning, beteendeförändringar och psykiatriska symtom. Sjukdomsförloppet är dock långsammare. Man har tidigare antagit att hjärnan oftast börjar påverkas före 18 års ålder, och att en relativt liten andel av anlagsbärarna får vuxenformen av cerebral X-ALD (1–5 procent). Den låga andelen rapporterade fall kan dock bero på underdiagnostik.

## AMN påverkar främst ryggmärgen och det perifera nervsystemet

Adrenomyeloneuropati (AMN) brukar beskrivas som den lindrigare, icke-inflammatoriska formen av X-ALD, eftersom sjukdomen har ett långsammare förlopp och lindrigare kliniska symtom. Sjukdomen påverkar främst ryggmärgen och det perifera nervsystemet.

AMN kännetecknas av en fortskridande stelhet och svaghet i benen. Andra symtom är inkontinens (urin och fekal), impotens och fläckvis håravfall. De kliniska symtomen debuterar oftast i vuxen ålder. De drabbar män i omkring 20–30-årsåldern, medan kvinnor drabbas lite senare i livet.

I den vetenskapliga litteraturen beskrivs AMN som en av de vanligaste formerna av X-ALD, som drabbar omkring hälften av alla anlagsbärare.

## Vissa med X-ALD får enbart binjurebarkssvikt

Såväl barn som vuxna med X-ALD kan också ha en funktionsnedsättning i binjurebarken, som då inte producerar tillräcklig mängd av hormonerna kortison och aldosteron. I vissa fall är binjurebarkssvikt det enda symtomet på X-ALD. Binjurebarkssvikt är vanligt hos manliga anlagsbärare av X-ALD.

Bristen på kortisol kan vara direkt livshotande i situationer som innebär en ökad belastning för kroppen, till exempel infektioner, operationer och olycksfall med kroppsskada. Vanliga symtom är trötthet, stelhet i

muskulaturen, illamående och kräkningar. Även ökad hudpigmentering är ett typiskt symtom.

Personer med AMN och X-ALD som har binjurebarkssvikt behandlas med hydrokortison. Behandlingen är livsviktig, men har ingen effekt på de neurologiska symtomen vid cerebral X-ALD eller AMN.

## Vissa med X-ALD får inga symtom

Det finns även anlagsbärare av X-ALD som inte visar några symtom. Andelen symptomfria manliga anlagsbärare minskar med ökad ålder, och vid 10 års ålder är ungefär 64 procent fria från neurologiska besvär, medan andelen vid 52 års ålder är 2 procent.

## Oklart hur många som drabbas

I världen rapporteras att 1–4,8 per 100 000 nyfödda pojkar drabbas av X-ALD. Dessa siffror bör sannolikt betraktas som miniminivåer, eftersom studierna bygger på rapporterade fall av X-ALD. Det är möjligt att det finns symptomfria anlagsbärare eller personer med fel diagnos som inte inkluderas i studierna, men som skulle upptäckas vid screening.

Det finns inga publicerade uppgifter om hur många som har anlag för X-ALD i Sverige. I remissversionen av denna rapport (2019) uppskattade Socialstyrelsen att 1–2 pojkar drabbas av den allvarligaste sjukdomsformen och att 3–4 pojkar med sjukdomsanlag skulle upptäckas vid en eventuell framtida screening i Sverige varje år. Uppskattningen gjordes utifrån data från det pågående screeningprogrammet i New York, i brist på data från Sverige, eftersom screeningprogram ger de mest tillförlitliga uppgifterna om antalet anlagsbärare i en befolkning.

Nyare information pekar dock på att antalet anlagsbärare kan variera mellan befolkningar mer än man tidigare trott. Ett screeningprogram i Minnesota har upptäckt en mycket större andel anlagsbärare än i New York och andra undersökta befolkningar. I Minnesota upptäcktes dessutom mer varierande symtom än vad som tidigare visats vid X-ALD, hos äldre anlagsbärare i de nyfödda pojkarnas familjer. Det betyder att X-ALD kan vara en mer varierande sjukdom än man tidigare trott.

## Mutationer orsakar sjukdomen

X-ALD orsakas av mutationer i *ABCD1*-genen på X-kromosomen. Det är 50 procents risk att en kvinnlig anlagsbärare för över sjukdomsanlaget till sina barn. En manlig anlagsbärare för inte över anlaget till sina söner, men alla döttrar till en man blir anlagsbärare. Sjukdomen kan också uppstå spontant, det vill säga på grund av en nymutation i *ABCD1*-genen (4,1–19 procent av fallen). I dag finns fler än 600 kända mutationer i *ABCD1*-genen.

På grund av mutationerna ansamlas långkedjiga fettsyror (VLCFA), vilket leder till en skada på myelinet i kroppens nervsystem, som gradvis förvärras. VLCFA ansamlas också i andra organ, till exempel i binjurebarken, så att hormonproduktionen blir otillräcklig. Sjukdomssymtom uppstår därför huvudsakligen från nervsystemet och binjurarna.

Det är inte klarlagt vilka mekanismer som gör att vissa får den allvarligaste formen av X-ALD, medan andra får lindrigare former. Sjukdomsdebuten, symtomen och sjukdomsförloppet kan variera mellan bärare av samma *ABCDI*-mutation, även inom samma familj.

## Tidig stamcellstransplantation kan öka överlevnaden

Det finns en behandling för den allvarligaste formen av X-ALD: allogen hematopoetisk stamcellstransplantation (HSCT). Behandlingen innebär att blodstamceller överförs från benmärgen eller blodet från en donator till barnet med X-ALD. Det är ett avancerat ingrepp som kräver stora förberedelser, cellgiftsbehandling och isolering för att minska risken för infektioner och lång eftervård.

Studier visar att en stamcellstransplantation ger ökad överlevnad för pojkar med tidig hjärnpåverkan jämfört med ingen behandling alls. Det finns också studier som visar att överlevnaden ökar mer om stamcellstransplantation utförs i ett tidigt skede än om den utförs sent. Om transplantationen utfördes när hjärnskadorna var stora, hade behandlingen ingen eller liten effekt på överlevnaden för de pojkar som följdes i studierna. Enstaka studier visar vidare att tidig stamcellstransplantation har bättre effekt på till exempel överlevnad utan stort funktionsbortfall, kognitiv funktion, mobilitet, social interaktion och övre rörelsefunktion. De som får tidig behandling har också i mindre utsträckning depression och oro jämfört med dem som får senare behandling. En studie visar därutöver på ett negativt samband mellan grad av påverkan på hjärnan och neuropsykologisk förmåga efter 5 år, vilket också tyder på att transplantationen ska utföras tidigt i sjukdomsförloppet.

Vidare finns en bedömningsmetod för att mäta graden av hjärnskada vid X-ALD med magnetkameraundersökning. Mätningen sker med hjälp av MRI severity scale (eller Loes score). Med denna bedömningsmetod blir det möjligt att förbereda och utföra en stamcellstransplantation skyndsamt när en patient visas ha en påverkan på hjärnan.

Det finns dock inga randomiserade kontrollerade studier av hur tidig och sen behandling påverkar resultaten. Slutsatserna bygger i stället på observationsstudier i form av till exempel retrospektiva kohortstudier. Därmed är effekten av tidig stamcellstransplantation osäker.

# Projektorganisation

## *Nationellt screeningråd*

Thomas Lindén	Ordförande, avdelningschef, Socialstyrelsen (fr.o.m. mars 2019)
Lars-Torsten Larsson	Ordförande, avdelningschef, Socialstyrelsen (t.o.m. feb 2019)
Ami Hommel	Sakkunnig omvårdnad, ordförande Svensk sjuksköterskeförening
Stefan Lindgren	Sakkunnig medicin, ordförande Svenska Läkarsällskapet
Jan Adolfson	Sakkunnig screening, Statens beredning för medicinsk och social utvärdering
Malin Blixt	Representant Tandvårds- och läkemedels- förmånsverket (t.o.m. mars 2019)
Sophia Brodin	Representant Tandvårds- och läkemedels- förmånsverket (fr.o.m. mars 2019)
Anders Tegnell	Representant Folkhälsomyndigheten
Ewa Back	Regionpolitiker Norra sjukvårdsregionen (t.o.m. mars 2019)
Lena Asplund	Regionpolitiker Norra sjukvårdsregionen (fr.o.m. juni 2019)
Denise Norström	Regionpolitiker Uppsala-Örebro sjukvårdsregion
Marie Ljungberg Schött	Regionpolitiker Stockholm-Gotlands sjukvårdsregion (t.o.m. mars 2019)
Ella Bohlin	Regionpolitiker Stockholm-Gotlands sjukvårdsregion (fr.o.m. juni 2019)
Mia Frisk	Regionpolitiker Sydöstra sjukvårds- regionen (t.o.m. mars 2019)
Rachel de Basso	Regionpolitiker Sydöstra sjukvårds- regionen (fr.o.m. juni 2019)
Cecilia Andersson	Regionpolitiker Västra sjukvårdsregionen
Stefan Lamme	Regionpolitiker Södra sjukvårdsregionen (t.o.m. mars 2019)
Anna Mannfalk	Regionpolitiker Södra sjukvårdsregionen (fr.o.m. juni 2019)



## Sakkunnig grupp

Rolf Zetterström	Ordförande, PhD, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar och Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset
Anders Fasth	Senior professor i pediatrik immunologi, Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg
Ulrika von Döbeln	Docent, överläkare, f.d. verksamhetschef Centrum för medfödda metabola sjukdomar, Karolinska Universitetssjukhuset
Anna Strandqvist	PhD, leg. psykolog, Medicinsk psykologi, Karolinska Universitetssjukhuset
Niklas Darin	Professor, överläkare, DSBUS, Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Chen Wang	PhD, överläkare, Radiologiska avdelningen, Universitetssjukhuset i Linköping
Andreas Ohlin	PhD, överläkare, verksamhetschef, Barn- och ungdomskliniken, Universitetssjukhuset Örebro
Farah Ghorbany	Barnmorska, Kvinnokliniken, Universitetssjukhuset i Linköping
Karin Nordborg	Överläkare, barnneurologi, Barn- och ungdomssjukhuset, Skånes Universitetssjukhus
Sven Törnberg	Docent, överläkare, specialistläkare onkologi, verksamhetsutvecklare screening, pensionär
Harriet Nyström	Patientrepresentant, neuroradiolog, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna
Bengt Lindberg	PhD, överläkare, Skånes universitetssjukhus
Johan Boström	Överläkare neonatologi, Neonatal intensivvårdsavdelning, Barn- och ungdomscentrum, Norrlands Universitetssjukhus

### *Vetenskapligt underlag, bedömningskriterium 1–9*

Externa sakkunniga anlitade av SBU

Karin Naess	PhD, bitr. överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar och Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm
Göran Solders	Docent, överläkare, Neurologiska kliniken och Neurofysiologiska kliniken, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm
Rolf Zetterström	PhD, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar och Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

Från SBU

Margareta Hedner	Projektledare
Agneta Brolund	Informationsspecialist
Anneth Syversson	Projektadministratör

### *Etisk analys, bedömningskriterium 10*

Niklas Juth	Docent i medicinsk etik, Karolinska Institutet, Solna (författare av analysen)
Mats Johansson	Docent i medicinsk etik, Lunds universitet (granskare av analysen)

### *Hälsoekonomiskt underlag*

Katarina Steen Carlsson	Huvudansvarig hälsoekonomi, docent i hälsoekonomi, forskningsledare, Institutet för hälso- och sjukvårdsekonomi, Lund
Emelie Andersson	Projektledare, magisterexamen i nationalekonomi, Institutet för hälso- och sjukvårdsekonomi, Lund

### *Organisatoriskt underlag, bedömningskriterium 12–15*

Rolf Zetterström	PhD, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar och Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna
Karin Naess	PhD, bitr. överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar och Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna
Göran Solders	Docent, överläkare, Neurologiska kliniken och neurofysiologiska kliniken, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge

Anders Fasth	Senior professor i pediatrik immunologi, Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg
Ulrika von Döbeln	Docent, överläkare, f.d. verksamhetschef, Centrum för medfödda metabola sjukdomar, Karolinska Universitets- sjukhuset, Solna
Anna Strandqvist	Doktorand Karolinska Institutet, Psykolog FO medicinsk psykologi, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

*Medverkande Socialstyrelsen*

Lina Keller	Projektledare
Sofie Sundholm	Redaktör
Harriet Wennberg	Kommunikatör
Louise Ohlén	Kommunikatör
Tiina Laukkanen	Produktionsledare
Mattias Fredricson	Enhetschef
Maria Stomrud	Pressekreterare

# Referenser

1. Nationella screeningprogram. Modell för bedömning, införande och uppföljning. Socialstyrelsen; 2014. Hämtad 2020-10-27 från [www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/nationella-screeningprogram/2014-2-16.pdf](http://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/nationella-screeningprogram/2014-2-16.pdf).  
En uppdaterad version från 2019 finns på [www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/nationella-screeningprogram/2019-4-12.pdf](http://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/nationella-screeningprogram/2019-4-12.pdf).
2. Wiens K, Berry SA, Choi H, Gaviglio A, Gupta A, Hietala A, et al. A report on state-wide implementation of newborn screening for X-linked Adrenoleukodystrophy. *Am J Med Genet A* 2019;179(7):1205–13.

# Bilaga 1. Bilagor som publiceras på webben

På Socialstyrelsens webbplats finns en extern bilaga:

- Remissversionen av denna rapport, där screening för X-ALD rekommenderades. Remissversionen har i sin tur tre webbilagor:
  - Vetenskapligt underlag. *Screening för X-bunden adrenoleukodystrofi*. Socialstyrelsen och SBU; 2019.
  - Etisk analys. *Screening med PKU-provet – utökning med X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD)*, Socialstyrelsen; 2019.
  - Hälsoekonomisk analys. *Screening för X-bunden adrenoleukodystrofi*. Socialstyrelsen och IHE; 2019.

Se [www.socialstyrelsen.se/regler-och-riktlinjer/nationella-screeningprogram](http://www.socialstyrelsen.se/regler-och-riktlinjer/nationella-screeningprogram).