

PKU-PROVET

PKU- prov tas på alla nyfödda i Sverige sedan mitten av 60-talet. Avsikten är att hitta barn som har någon av fem ovanliga sjukdomar som inte märks genom tidiga symtom, men där man med tidig behandling kan förhindra att sjukdomen skadar barnet.

De sjukdomar man letar efter är fenylketonuri, galaktosemi, sköldkörtelhormonbrist, binjurebarkhormonbrist och biotinidasbrist.

Bland de närmare 100.000 barn som föds varje år i Sverige är det cirka 50 som har någon av de här sjukdomarna. Risker att ert barn skulle ha någon av dem är alltså mycket liten. Provet ska tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder.

Några droppar blod samlas upp på ett filterpapper och skickas till PKU-laboratoriet i Huddinge där analyserna utförs.

Provet tas genom ett stick på barnets handrygg eller i hälen.

Vi brukar ge lite sockerlösning till barnet i anslutning till provtagningen som smärtlindring. Det är bra om barnet nyss har ätit och är lugnt och avslappnat inför provtagningen.

Är ni kvar på BB när barnet blivit två dygn (48 tim) tas provet på avdelningen. Går ni hem tidigare får ni hjälp att boka in en tid för återbesök. Det är också vanligt att barnmorskan från MVC kommer på hembesök för att ta PKU när man gått på ”tidig hemgång”

Provet ska tas inom fem dygn, men ju tidigare det kommer iväg till PKU-laboratoriet desto bättre är det.

Resultatet av provet är färdigt inom en vecka. Om något analysresultat inte är normalt kommer en barnläkare på er hemort att ringa och kalla ert barn för kontroll.

Ibland räcker inte mängden och provet behöver tas om av den anledningen.

När allt är normalt får man ingen information om provsvar.

PKU-proven förvaras och hanteras i enlighet med biobankslagen för t.ex. kompletterande analyser. Det finns möjlighet att skriftligt begära att provet inte ska sparas.

Informationen är delvis hämtad ur ”Föräldrainformation om PKU-provet” som man får i samband med provtagningen.