

# Gemensamma författningssamlingen avseende hälso- och sjukvård, socialtjänst, läkemedel, folkhälsa m.m.

ISSN 2002-1054, Artikelnummer 2019-xx-xx  
Utgivare: Chefsjurist Pär Ödman, Socialstyrelsen

---

## Socialstyrelsens föreskrifter om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU- biobanken;

**HSLF-FS  
2019:xx**

Utkom från trycket  
den xx xx 2019

beslutade den xx x 2019.

Socialstyrelsen föreskriver följande med stöd av x § förordningen  
(2002:746) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

**1 §** Vävnadsprover i PKU-biobanken får användas för analyser och  
andra undersökningar för att spåra och diagnostisera följande sjukdo-  
mar:

1. fenylketonuri (PKU)
2. galaktosemi (GALT-brist)
3. kongenital hypotyreos (KH)
4. kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH)
5. biotinidasbrist (BIOT-brist)
6. arginasbrist (ARG-brist)
7. argininosuccinatlyasbrist (ASL-brist)
8. betaketotiolasbrist (BKT-brist)
9. citrullinemi typ 1 (CIT 1)
10. glutarsyrauri typ 1 (GA 1)
11. homocystinuri (HCY)
12. isovaleriansyrauri (IVA)
13. karnitin-acylkarnitintranslokas-brist (CACT-brist)
14. karnitin-palmitoyltransferas 1-brist (CPT 1-brist)
15. karnitin-palmitoyltransferas 2-brist (CPT 2-brist)
16. LCHAD-brist
17. maple syrup urine disease (MSUD)
18. MCAD-brist
19. metylmalonsyrauri (MMA)
20. multipel acyl-CoA dehydrogenasbrist (MAD-brist, GA 2)
21. primär karnitinbrist (CUD)
22. propionsyrauri (PA)

**HSLF-FS**  
**2019:xx**

23. tyrosinemi typ 1 (TYR 1)
24. VLCAD-brist
25. svår kombinerad immunbrist (SCID).

---

Denna författning träder i kraft den 1 juli 2019.

Socialstyrelsen

OLIVIA WIGZELL

Agneta Calleberg