

## Nr 608

Av herrar **Johansson** i Skärstad och **Svensson** i Vä, om viss läkarundersökning av nyfödda barn, m. m.

(Lika lydande med motion nr 483 i Första kammaren)

De medfödda biokemiska sjukdomarna har under de senaste två decennierna rönt ett allt större intresse och antalet sjukdomar som räknas till denna grupp har snabbt ökat. En stor del av dem är förenade med en mental retardation. Våra ökade kunskaper om dessa sjukdomar har dock lett till att flera av dem nu framgångsrikt kan behandlas om de diagnostiseras i tid.

En av dessa sjukdomar är ämnesomsättningsjukdomen phenylketonuri (PKU) eller Föllings sjukdom som beskrevs 1934 av norrmannen Fölling. Den visar sig uppträda med en frekvens av enligt vissa undersökare 1 på 25 000, enligt andra 1 på 10 000 nyfödda barn. I Sverige föds det således minst 4, sannolikt ca 10 barn per år med sjukdomen. Det finns möjlighet att med en enkel blodundersökning ställa diagnosen på barnets 4—5 levnadsdag och inleda behandling omedelbart, innan skador hunnit uppkomma. Numera är två olika metoder tillgängliga för massundersökningar, en bakteriologisk och en kemisk metod. Den bakteriologiska är den äldsta och den för ögonblicket mest använda. På statens bakteriologiska laboratorium tar man emot blodprov från samtliga nyfödda inom stora delar av Mellansverige, men kapaciteten räcker ännu inte för att täcka hela landet.

I anslutning till ett antal sjukhus finns det laboratorier som ombesörjer undersökningar för sitt upptagningsområde. Enligt uppgift finns det dock områden i landet där rutinmässig undersökning av samtliga nyfödda icke sker. Det synes mycket angeläget att ifrågavarande verksamhet bygges ut så att den omfattar alla barn.

Diagnosen skall ställas redan i nyföddhetsperioden, eftersom man då har en ganska god chans att behandla med diet. Om barnen får mjölk och välling på vanligt sätt, får de svåra, permanenta hjärnskador, som sedan inte kan behandlas. De blir svårt utvecklingsstörda och många får svårbehandlade krampanfall. Livet blir inte precis problemfritt för de tidigt diagnostiserade barnen som dietbehandlas från kanske en veckas ålder, men deras chans till normal utveckling blir dock avsevärt större än för de obehandlade. Det rör sig naturligtvis inte om så många barn. Men varje svårt skadat barn blir mycket dyrt för samhället att ta hand om och — vad som är ännu viktigare — utgör en mänsklig tragedi för den drabbade familjen.

Den kost de diagnostiserade barnen skall ha är dyrbar. För att befria den enskilde från dessa kostnader bör det preparat som är nödvändigt för barnet medtagas i förordningen angående kostnadsfria eller prisnedsatta läkemedel. Att erhålla detta preparat gratis innebär en väsentlig förbättring för den enskilde samtidigt som, på grund av att förmånen i fråga gäller ett mycket begränsat antal människor, samhällets merkostnader blir minimala.

Flera andra ämnesomsättningsrubbingar har ett förlopp analogt med PKU. De skall diagnostiseras och behandlas redan vid en tidpunkt, då de ännu inte givit symtom. Varje sjukdom för sig är sällsynt, men tillsammans är de drabbade individernas antal inte så ringa. Obehandlade ger dessa sjukdomar i regel upphov till svår invaliditet, vanligen permanenta hjärnskador med utvecklingsstörningar och kramper. För flera av dem finns ännu inte diagnostiska metoder utarbetade och/eller lämplig behandling, men forskningen ger oss för varje år nya möjligheter att komma åt dem och således förebygga svåra, livslånga handikapp.

Rubbingar inom sockeromsättningen, *galaktosämi*, är ett utmärkt exempel på en behandlingsbar sjukdom. Barn med galaktosämi kan inte omsätta mjölksocker, som stannar i kroppen och på några veckor ger upphov till permanenta skador på hjärna, ögon och lever. Om dessa barn föds upp på en kost fri från mjölksocker, förbyggs dessa skador helt och barnen blir friska.

Ifrågavarande barn brukar ha symtom redan i nyföddhetsperioden men dessa kan vara vaga och svårtolkade. Docent Arne Dahlquist i Lund håller på med en metod för undersökning av blod och urin vid denna sjukdom. Metoden förefaller att bli tillförlitlig och enkel och därför sannolikt användbar i massundersökningar på alla nyfödda enligt samma princip som tillämpas beträffande PKU. Galaktosämi är sannolikt ännu sällsyntare än PKU. Det är emellertid inte bara viktigt utan också lätt att behandla dessa barn med diet. Ur den synpunkten har därför tidig diagnos ännu större praktisk betydelse än vid PKU. Angeläget är att forskningen om diagnosmetoder för denna sjukdom intensifieras i syfte att på ett tidigt stadium kunna fastställa sjukdomen och vidtaga erforderliga åtgärder mot densamma.

Slutligen bör det framhållas att en bättre utbyggd barnneurologi sannolikt skulle leda till ett effektivare förebyggande av permanenta handikapp och väsentligt bättre behandling av barn med t. ex. kramper. Detta gäller såväl på forsknings- som på sjukhusplanet. En förstärkning av forskningen på det barnneurologiska området är synnerligen angelägen.

Med hänvisning till det anförda hemställs,

att riksdagen måtte hos Kungl. Maj:t hemställa

att åtgärder vidtages i syfte att åstadkomma att alla nyfödda barn rutinmässigt undersöks för att förebygga sjukdomen PKU.

Stockholm den 26 januari 1968

*Sven Johansson (cp)*  
i Skärstad

*Gustaf Svensson (cp)*  
i Vä

---