



Diarienummer 4.1-11168/2023

Remissvar avseende förslag till ändring i föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till genetiska undersökning vid allmän hälsoundersökning samt om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken

Svenska Läkaresällskapet (SLS) är läkarkårens oberoende, vetenskapliga professionsorganisation, en ideell, partipolitiskt och fackligt obunden förening. Vårt syfte är att verka för förbättrad hälsa och sjukvård genom att främja vetenskap, utbildning, etik och kvalitet. SLS tackar för möjligheten att inkomma med ett remissvar på förslag till ändring i föreskrifter om undantag från kravet på tillstånd till genetiska undersökning vid allmän hälsoundersökning samt om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken. Beredningen av SLS remissvar har skett i SLS delegation för medicinsk etik. Inför beredningen har vi underremitterat inom SLS och fått in svar från Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG), se bilaga 1.

SLS Ställningstagande

SLS bifaller ändringarna i föreskrifterna, HSLF-FS 2019:12 och HSLF-FS 2019:13, med anledning av de nödvändiga ändringar i föreskrifterna som behövs för att SMA screeningen ska bli möjlig. Dock har vi uppmärksammat ett faktafel i båda föreskrifterna, HSLF-FS 2023: XX, rörande antal kopior av SMN2. Skall vara 0–3 kopior i stället för 1–3 kopior. Dock är det inte relevant att skriva kopieantal i en föreskrift, eftersom metodiken för och kunskapen om vad olika genetiska fynd betyder ständigt är i förändring.

Nuvarande skrivning: 1§ 26. spinal muskelatrofi (SMA) men endast med avseende på homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1 – 3 kopior av *SMN2*-genen.

SLS förslag på skrivning:

1§ 26. Behandlingsbar Spinal muskelatrofi (SMA)
eller

1§ 26 Spinal muskelatrofi (SMA) som kan bli föremål för behandling

För kännedom: Faktafelet 1–3 kopior återfinns även i Konsekvensutredningen på sidorna 2, 5–6, 10–14, 16–17.

För Svenska Läkaresällskapet

Tobias Alfvén
Ordförande

Anders Castor
Ordförande delegationen för medicinsk etik

*The Swedish Society
of Medical Genetics
and Genomics*



*Svensk Förening för
Medicinsk Genetik
och Genomik*

Bilaga 1

Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG) har tagit del av konsekvensutredningen och ställer sig positiv till de föreslagna ändringarna i HSLF-FS 2019:12 och HSLF-FS 2019:13.

Likalydande remissvar har sänts till Socialstyrelsen, Svenska Läkaresällskapet och Sveriges läkarförbund.

Maria Hellberg, sekreterare

Hans Ehrencrona, ordförande