

2020-02-03

374423

Magnus Burstedt  
Medicinsk chef  
Laboratoriemedicin

### Remiss - screening för X-bunden adrenoleukodystrofi X-ALD

Region Västerbotten tillstyrker ej Socialstyrelsens remiss med hänvisning till följande:

En tidig diagnos av X-bunden adrenoleukodystrofi är önskvärd och behandling med allogen hematopoetisk stamcellstransplantation (HSCT) kan erbjudas de som insjuknar med klassiska barndomsformen av cerebral X-ALD. Screeninganalys för denna diagnos har införts på vissa platser i världen och har identifierat utmaningar med att predicera allvarlighetsgrad av sjukdomen hos bekräftade fall och att hantera fall där analys påvisar en genetisk variant av oklar klinisk signifikans, dvs där resultatet ej är konklusivt avseende om barnet är friskt eller kommer att insjukna i sjukdomen (se t.ex. PMID:31074578). I rapporten anges HLA-identiskt syskon utan anlag för X-ALD som möjliga donatorer under rubriken *Förberedelse inför eventuell transplantation* men det förs ingen diskussion om analys anlagsbärarskap på friska minderåriga flickor (syststrar) eller frågan om preimplantatorisk genetisk diagnostik med HLA-typning (PGD-HLA).

Sammanfattningsvis är det rimligt att invänta ytterligare erfarenheter och information från pågående studierna avseende screening för X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD) innan det införs på nationell nivå.