

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

ISSN 2002-1054, Artikelnummer 2023-6-8664  
Utgivare: Chefsjurist Pär Ödman, Socialstyrelsen

---

## Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU- biobanken;

**HSLF-FS  
2023:29**

Utkom från trycket  
den 29 augusti 2023

beslutade den 22 augusti 2023.

Socialstyrelsen föreskriver med stöd av 8 § första stycket 7 biobanksförordningen (2023:43) att 1 § Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken ska ha följande lydelse.

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

1. fenyylketonuri (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-acylkarnitintranslokasbrist (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)
23. tyrosinemi typ 1 (TYR 1)
24. VLCAD-brist
25. svår kombinerad immunbrist (SCID)
26. spinal muskeltrofi (SMA) men endast med avseende på homozygot deletion i *SMN1*-genen och 1–3 kopior av *SMN2*-genen.

---

Denna författning träder i kraft den 30 augusti 2023.

Socialstyrelsen

OLIVIA WIGZELL

Helena Teréus

HSLF-FS kan laddas ned eller beställas via  
Socialstyrelsens publikationsservice  
webb: [www.socialstyrelsen.se/publikationer](http://www.socialstyrelsen.se/publikationer)  
e-post: [publikationsservice@socialstyrelsen.se](mailto:publikationsservice@socialstyrelsen.se)