

Hälsoprogram inom SVERAK

Statistisk redovisning



Hälsoprogram inom SVERAK

- Neuronal gangliosidos, GM1 och gangliosidos, GM2 (KOR)
- Gangliosidos, GM2 (BUR)
- Glycogen storage disease, GSD IV (NFO)
- Hypertrofisk kardiomyopati, HCM (MCO)
- Progressiv retinal atrofi, PRA (rdAc-mutation) (ABY, SOM, OCI, SIA, BAL, OSH, OLH, PEB)
- Pyruvatkinasbrist, PK-brist (ABY, SOM)



Hälsoprogram inom SVERAK

- GM1 och GM2 – FIFes GF 2000
- PRA – SVERAKs årsmöte 2008
- PK – SVERAKs årsmöte 2009
- HCM – SVERAKs årsmöte 2010
- GM2 – FIFe GF 2011
- GSD IV – FIFe GF 2011



GM1 & GM2 – KOR

	KOR		GM1/GM2	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	23	%	45	%
individtestade bärare	0	0	0	0
individtestade normala	1	4,3	3	6,7
normala genom tid. generation	22	96	42	93



GM2 – BUR

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	1000	%	1126	%
individtestade bärare	16	1,6	6	0,5
individtestade normala	79	7,9	82	7,3
normala genom tid. generation	905	90,5	299	26,6



GSD IV - NFO

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	5130	%	7512	%
individtestade bärare	6	0,1	16	0,2
individtestade normala	129	2,5	384	5,1
normala genom tid. generation	4771	93,0	2570	34,2



HCM - MCO

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	5375	%	5093	%
individtestade bärare	0	0,0	0	0,0
individtestade normala	82	1,5	35	0,7
normala genom tid. generation	326	6,1	56	1,1



HCM/RCM ultraljud - MCO

	MCO		HCM/RCM	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	5375	%	5093	%
normala genom ultraljud	83	1,5	42	0,8



PK – ABY/SOM

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	762	%	1319	%
individtestade bärare	11	1,4	40	3,0
individtestade normala	104	13,6	213	16,1
normala genom tid. generation	604	79,3	537	40,7



PK detaljer ABY och SOM

	ABY		PK	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	550	%	904	%
individtestade bärare	9	1,6	32	3,5
individtestade normala	74	13,5	140	15,5
normala genom tid. generation	423	76,9	340	37,6

	SOM		PK	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	212	%	415	%
individtestade bärare	2	0,9	8	1,9
individtestade normala	30	14,2	73	17,6
normala genom tid. generation	181	85,4	197	47,5



PRA – ABY/SOM

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	762	%	1319	%
individtestade bärare	27	3,5	59	4,5
individtestade normala	83	10,9	208	15,8
normala genom tid. generation	588	77,2	554	42,0



PRA detaljer ABY och SOM

	ABY		PRA	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	550	%	904	%
individtestade bärare	18	3,3	41	4,5
individtestade normala	62	11,3	140	15,5
normala genom tid. generation	441	80,2	372	41,2

	SOM		PRA	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	212	%	415	%
individtestade bärare	9	4,2	18	4,3
individtestade normala	21	9,9	68	16,4
normala genom tid. generation	147	69,3	182	43,9



PRA - OCI

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	396	%	566	%
individtestade bärare	0	0,0	7	1,2
individtestade normala	30	7,6	73	12,9
normala genom tid. generation	366	92,4	199	35,2



PRA - PEB

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	41	%	17	%
individtestade bärare	2	4,9	0	0,0
individtestade normala	8	19,5	0	0,0
normala genom tid. generation	19	46,3	0	0,0



PRA – SIA/BAL/OSH/OLH

	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	2392	%	3367	%
individtestade affekterade	0	0,0	8	0,2
individtestade bärare	146	6,1	84	2,5
individtestade normala	271	11,3	189	5,6
normala genom tid. generation	1165	48,7	239	7,1



PRA – detaljer SIA, BAL, OSH och OLH

	SIA		PRA	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	1224	%	1868	%
individtestade affekterade	0	0,0	4	0,2
individtestade bärare	79	6,5	36	1,9
individtestade normala	141	11,5	103	5,5
normala genom tid. generation	561	45,8	131	7,0

	OSH		PRA	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	911	%	1139	%
individtestade affekterade	0	0,0	3	0,3
individtestade bärare	61	6,7	42	3,7
individtestade normala	111	12,2	63	5,5
normala genom tid. generation	446	49,0	73	6,4

	BAL		PRA	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	164	%	250	%
individtestade affekterade	0	0,0	1	0,4
individtestade bärare	5	3,0	6	2,4
individtestade normala	10	6,1	15	6,0
normala genom tid. generation	93	56,7	21	8,4

	OLH		PRA	
	2011-2015		2006-2010	
totalt registrerade	93	%	110	%
individtestade bärare	1	1,1	0	0,0
individtestade normala	9	9,7	8	7,3
normala genom tid. generation	65	69,9	14	12,7

