

Gäller för: Verksamhet Specialistmedicin, Cystisk fibros mottagning Sahlgrenska

Giltig från: 2026-03-17

Innehållsansvar: Petrea Ericson, (peter7), Överläkare

Giltig till: 2028-03-17

Granskad av: Flera granskare finns - se eftersättsblad

Godkänd av: Björn Lindkvist, (bjoli6), Verksamhetschef

## CF – Diagnostik

### Förändringar sedan föregående version

Verksamhetstillhörighet ändrad. Uppdaterad länk till Socialstyrelsen webbplats för sällsynta hälsotillstånd (f.d. sällsynta diagnoser) samt regional laboratoriemedicin.

### Bakgrund och syfte

Cystisk fibros är en autosomt recessivt ärftlig sjukdom och orsakas av mutation i ”CF genen” på kromosom 7. Genen benämns Cystic Fibrosis conductance Transmembrane Regulator (CFTR) och kodar för ett glykoprotein benämnd CFTR. Genprodukten CFTR är en kloridkanal som framför allt uttrycks i epitelceller i exokrina körtlar. Instruktion om hur man ställer diagnosen cystisk fibros.

### Hur ställs diagnosen

Cystisk fibros ska misstänkas vid ett eller flera typiska symtom: [Cystisk fibros - Socialstyrelsen](#) För diagnos krävs typiska symtom, CF hos syskon och/eller positiv nyföddhetscreening (gäller inte Sverige) i kombination med ett test som påvisar bristande CFTR-funktion (svetest, gentest eller avvikande salttransport). Svettest är oftast första steget och vid starkare misstanke på CF görs gentest. Övriga metoder för att mäta CFTR-funktion, till exempel potential differens mätning över näs- eller tarmslemhinnan används inte i rutinsjukvård, men finns tillgängligt på Stockholm CF center. Diagnosen ska alltid bekräftas på ett CF-centrum.

### Förutsättningar

Läkare och sjuksköterskor inom Cystisk fibros mottagning vuxen Sahlgrenska och Lungmottagning Sahlgrenska, sektion Lungmedicin, verksamhet Specialistmedicin, Område 6, Sahlgrenska Universitetssjukhuset ansvarar för att utföra arbetet enligt rutin.

Sektionschef och vårdenhetschef ansvarar för att rutinen är känd och följs.

Verksamhetschef ansvarar för att rutinen finns och följer gällande författning/lagar.

## Utförande

### Svettest

Skicka allmänremiss för svett test till Klin Kem, DSBUS/Östra. Det finns flera metoder för analys av svettklorider. Nanoduct används för screening och tidigare användes Gibson för diagnostisk undersökning. Numera används Macroduct-systemet som tillåter direkt-avläsning av konduktiviteten för screening och, vid förhöjt värde, kvantitativ analys av svettmängd och kloridhalt på samma prov. Vid svettest stimuleras huden till ökad svettbildning genom att ett svettstimulerande medel leds in i huden via en svag ström (pilocarpin-jontofores). Svetten samlas sedan upp i ett system med utseende som en platt plastspiral (diameter ca 5 cm). På vuxna och större barn används armarnas insidor, på mindre barn lår. Undersökningen tar drygt en timme och är smärtfri men kan upplevas som sveda eller stickningar. Se även [Analyslista, allmänna anvisningar och laborieremiss SU - Sahlgrenska Universitetssjukhuset](#) innehåll.

### Referensvärden

Svettest screening, Svettest utökad. Vid behov av tabell använd nedanstående mall

Cl <40 mmol/L	Normalt	Besvaras med uppmätt värde
Cl ≥40	Förhöjt	Kvantitativ metod görs direkt
Svett-test utökad metod	Både svettmängd och kloridkoncentration anges	Minst 15 µL svett krävs
Cl <40	Normalt fynd	-
Cl 40–60	Gränsvärde	kontroll föreslås
Cl >60	Förhöjt värde	fortsatt utredning krävs

Tabell svettest screening värden

Vid förhöjt värde eller upprepade gränsvärden föreslås remiss till CF-centra.

OBS att övre normalgräns är 30 mmol/L för spädbarn och att metoden är osäker på prematurt födda barn. Normalt svetttest utesluter inte CF. Vid vissa CF-mutationer är svettkloriderna normala eller i övre normalområdet 30–40 mmol/l.

## Avsteg från rutin

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i journalsystemet om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControl PRO, där aktuell linjechef ansvarar för utredning, åtgärd och uppföljning.

## Uppföljning

Utvärdering och revidering av rutindokumentet ska ske vid behov, dock senast två år efter godkännande. Ansvar för revidering har sektionschef eller av denne utsedd person.

## Relaterad information

**Regional laboratoriemedicins** provtagningsanvisningar för [Svetttest - Labbutbud](#)

## Arbetsgrupp

Marita Gilljam och Petrea Ericson, Överläkare vid Cystisk Fibros mottagning vuxen Sahlgrenska, samt biomedicinsk analytiker från Klinisk Kemi, Åke Jernås.

Denna version reviderad av: Petrea Ericson, överläkare.

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Rutin

**Gäller för:** Verksamhet Specialistmedicin, Cystisk fibros  
mottagning Sahlgrenska

**Innehållsansvar:** Petrea Ericson, (peter7), Överläkare

**Granskad av:** Susanne Höglund, (susca9), Sektionsledare, Maria Petersen, (marwa43), Vårdenhetschef, Karin Rahm, (karra1), Sektionschef

**Godkänd av:** Björn Lindkvist, (bjoli6), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** SU9788-135611145-42

**Version:** 7.0

**Giltig från:** 2026-03-17

**Giltig till:** 2028-03-17