

Tidig fosterdiagnostik – vad, varför och hur?

**En konferens
omkring de etiska
frågorna**

**Härnösands
folkhögskola
19/11 2007**



Innehåll

Inledning	3
Patientnämnd Etisk Nämnd	4
Fosterdiagnostik igår, idag, imorgon	5
Etiska aspekter	9
Ett patientperspektiv	12
En vanlig familj	13
Fosterdiagnostik i Västernorrland	15
Diskussion	18

**Dokumentationstexter och grafisk form,
Kerstin Sundholm, Ledningsstaben Administration Landstingets kansli.**

Inledning

En gråkall novemberdag möttes ett femtiotal politiker, verksamhetsföreträdare från hela länets mödrahälsovård/kvinnokliniker samt tjänstemän till en konferens i Härnösand omkring ämnet *Tidig fosterdiagnostik – vad, varför och hur?* Initiativtagare till konferensen var Patientnämnden - Etiska nämnden i Landstinget Västernorrland, tillsammans med Etiska rådet i landstinget.

Bakgrunden är att det på Socialstyrelsen pågår ett arbete med att ta fram föreskrifter och allmänna råd om fosterdiagnostik. I december 2006 kom Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU) med sin rapport "Metoder för tidig fosterdiagnostik"¹. Statens Medicinsk-Etiska Råd (SMER) har också behandlat frågan och har kommit med två yttranden: "Etiska frågor kring fosterdiagnostik"² (2006) och "Etiska överväganden kring kombinerat test som bas för beslut om genetisk fosterdiagnostik"³. Frågan om fosterdiagnostik är mycket aktuell och många landsting överväger införande av nya metoder.

Diskussion av nya fosterdiagnostiska metoder aktualiserar svåra etiska frågeställningar som berör många människor och väcker djupa känslor. Det handlar om människosyn och värderingar, men också om inställning till sjukdom och funktionshinder. Fosterdiagnostik kan skapa oro, framförallt hos den gravida kvinnan. Den kvinna som skall ta ställning till om hon skall genomgå fosterdiagnostik ställs inför livsavgörande beslut som i första hand berör henne och hennes familj, men som också handlar om grundläggande etiska värden.

Inbjudna medverkande representerade länets mödrahälsovård och kvinnokliniker, föräldragrupper, samt representanter för SBU-utredningen och statens medicinsk-etiska råd.

Moderator för dagen var Lennart Johansson, ordförande i Etiska rådet, Landstinget Västernorrland.

*Lennart Johansson,
ordförande i Etiska
rådet, Landstinget
Västernorrland.*





**Patientnämnd och Etisk nämnd i
Landstinget Västerbotten
Lena Näslund, ordförande**

Patientnämnden-Etiska nämnden i Landstinget Västerbotten består av politiker och ska hjälpa enskilda patienter med råd och stöd, samt bidra till kvalitetsutvecklingen i hälso- och sjukvården. Enkelt uttryckt utgör nämnden en brygga mellan verksamheten och patienten. Deras paroll är "Inte utreda - men reda ut".

Nämndens arbete utgår från patientnämndslagen och en del av verksamheten består av myndighetsutövning (exempelvis stödpersonsverksamheten och rapporteringsskyldigheten från den slutna psykiatrien).

En mindre känd uppgift som nämnden också har, är att driva etiska frågor i landstinget. Varje år arrangeras Etikens Dag. Det är också nämnden som utser medlemmar i landstingets etiska råd.

Tillsammans har Patientnämnden-Etiska nämnden och Etiska rådet tagit initiativ till dagens konferens, i syfte att lyfta upp frågan om tidig fosterdiagnostik till en etisk diskussion. Avsikten med dagen är inte att komma fram till beslut utan snarare att lägga en plattform för vidare diskussioner.

Fosterdiagnostik igår, idag och i morgon

Peter Lindgren, överläkare vid Uppsala Universitetssjukhus, medverkande i SBU rapporten ”Metoder för tidig fosterdiagnostik”



Fosterdiagnostik – vad är det, varför ska vi ha det och hur går det till? För Peter Lindgren är fosterdiagnostik och fostermedicin tätt sammankopplade. Det handlar inte bara om att leta efter kromosomavvikelse, utan även om behandling av ofödda barn. Ett exempel kan vara komplikationer vid tvillinggraviditeter, som tvillingtransfusion där det ena fostret får för lite blod, ett tillstånd som idag kan åtgärdas. Även tillväxthämmade foster kan följas och behandlas. Det går till och med att utföra operationer på foster, som sedan kan fortsätta att utvecklas och födas friska.

Vad är fosterdiagnostik?

Idag finns olika metoder för fosterdiagnostik. Det har hänt mycket, från barnmorskornas enkla trätratt, fram till dagens moderna och effektiva metoder.

Ultraljudsundersökning

Alla blivande föräldrar erbjuds en ultraljudsundersökning. Den är en del av mödrahälsovården och sker tidigt i graviditeten, före 20 veckor och vanligen i vecka 18. Diagnostiskt ultraljud bygger på ekolodsprincipen. Ljudvågor, med sådan frekvens att vi inte kan höra dem, leds in i livmodern med en dosa som förs över magen. Ekon, som reflekteras, behandlas i en dator och ger upphov till en bild på en skärm. Undersökningen görs av barnmorskor med speciell utbildning. Det finns idag ingen forskning som påvisar att undersökningen är skadlig för modern eller det väntade barnet.

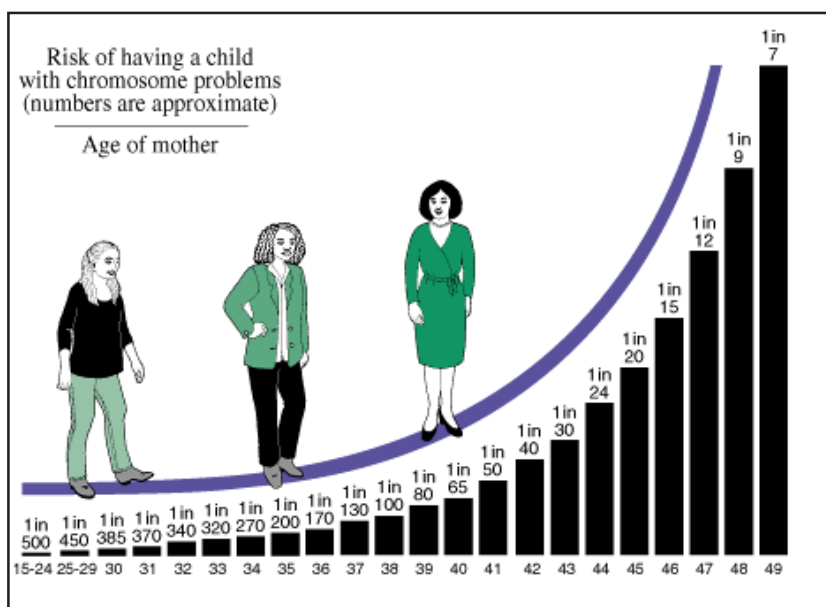
Ultraljudsundersökningen visar om graviditeten är en flerbörd. Ultraljudet ger dessutom en bättre uppskattning av graviditetslängden, jämfört med senaste menstruationsdatum som tidigare utgjorde beräkningsgrund. Genom ultraljud kan man med dagens goda bildkvalitet också urskilja vissa strukturella missbildningar. Därmed ökar möjligheten till förberedelse och att eventuellt planera förlossningen på sjukhus med barnkirurgisk kompetens, vilket i vissa fall kan vara livräddande. Tre till fyra procent av alla foster har en strukturell avvikelse, missbildning. Upptäcksgraden av dessa missbildningar varierar kraftigt mellan

olika studier, men vid större centra rapporteras upp till 80 procent upptäckt med ultraljud runt graviditetsvecka 18.

Med magnetisk resonanstomografi (MR) kan ultraljudet kompletteras för en säkrare diagnos av strukturella missbildningar, framför allt i fostrets centrala nervsystem och bröstorg. Det går också idag att få tredimensionella bilder, som möjliggör eftergranskning. Vissa kliniker kan erbjuda fyrdimensionella bilder.

Invasiv fosterdiagnostik (kromosomprov)

Kromosomdiagnostik är möjlig sedan 1966. Den vanligaste anledningen till invasiv fosterdiagnostik är att modern löper ökad risk att få ett barn med kromosomavvikelse på grund av hög ålder. Vid 37-årsåldern är risken ungefär 1/200 och vid 40-års ålder 1/100 att föda ett barn med Downs syndrom. Därefter stiger risken ytterligare. Kvinnans ägg har ett "bäst-före datum".



Vid invasiva prov tar man prov från fostervatten. Celler från fostret (hud, mag-tarmkanal, luft- och urinvägar) utsöndras till fostervattnet. Via odling sker celledning, vilket möjliggör analys av fostrets kromosomer.

Man kan också ta prov från moderkaka, navelsträng eller vävnadsbiopsi. Invasiv fosterdiagnostik ger en hög diagnossäkerhet och sker från vecka 11 för prov från moderkakan, vecka 15 för fostervattensprov och vecka 20 för prov från navelsträngen.

I Sverige utförs årligen cirka 8000 prov från fostervatten eller moderkaka. Cirka 6000 av dessa görs på grund av moderns ålder (≥ 35 år) trots att det i den här

gruppen med en åldersrelaterad riskökning föreligger normala kromosomer i över 98 procent. Cirka 1000 prov sker på grund av känd ökad risk för genetisk avvikelse eller funna missbildningar vid ultraljudsundersökning och cirka 1000 på grund av oro hos kvinnor under 35 år. Ett nationellt införande av icke-invasiva screeningmetoder, som kombinerat ultraljud och biokemiskt test (KUB), bör medföra ett minskat antal invasiva prov. Vid invasiva prov ligger missfallsrisken på ungefär en procent.

En nackdel med att genomföra en fullständig kromosomanalys, som tar två veckor, är att *allt* syns, även avvikelser som kan sakna betydelse. Det är svårt att avgöra på fosterstadiet vad som kommer att bli handikappande och vad som är att betrakta som en del i vår mångfald.

En förenklad snabbdiagnos på kromosomavvikelser är klar efter två dagar och täcker över 95 procent av alla kromosomavvikelser. Där finns dock en viss risk att några ovanliga avvikelser av betydelse missas. Konkret innebär det att man i en verksamhet med samma storlek som vid Länssjukhuset Sundsvall skulle missa ett fall vart annat år med den metoden.

Biokemiskt test och KUB (kombinerat ultraljud och biokemiskt test)

Det finns ett samband mellan förändringar i nivåerna av olika typer av proteiner och hormoner i moderns blod och graviditeter med Downs Syndrom. Vilka olika biokemiska markörer för Downs Syndrom som undersöks kan variera beroende på graviditetens längd. Bland resultaten kommer man att få några som är sant positiva och några falskt positiva. Resultatet av biokemiskt test ger alltså en sannolikhetsbedömning med riskberäkning.

En NUPP-undersökning (nackupplärningsmätning) genomförs vecka 11 till 14. Då mäts en vätskespalt i fostrets nack-region. Alla foster har här en liten spalt vätska i början av graviditeten, spalten försvinner senare. Ju tjockare vätskespalten är, desto större är sannolikheten för Downs Syndrom. Eftersom vätskespalten varierar med fostrets ålder måste man vid undersökningen även datera graviditeten genom att mäta fostrets längd. Förutom vätskespaltens tjocklek och fostrets längd tar man även hänsyn till moderns ålder när man sedan beräknar risken. Denna sannolikhetsberäkning sker med hjälp av ett speciellt dataprogram.

Eftersom nackupplärning och nivåerna av vissa graviditetshormoner är oberoende av varandra, kan man kombinera informationen från ultraljudsundersökningen och svaret från blodprovet för att få en säkrare analys.

Kombinerat test omfattande NUPP och biokemisk serumundersökning i tidig graviditet, är den kliniskt utvärderade metoden för att bedöma sannolikheten för Downs syndrom hos fostret som ger den bästa avvägningen mellan andelen identifierade fall och andelen falskt positiva resultat.

KUB i Sverige idag

I Sydöstra sjukvårdsregionen, Stockholm, Västra Götalandsregionen och Örebro, kommer KUB att erbjudas till alla gravida. I Lund erbjuds gravida över 32 år. Uppsala kommer att erbjuda KUB till alla gravida över 35 år från 2008. Gävle erbjuder NUPP till alla gravida från 35 års ålder.

Alla metoder för bedömning av sannolikheten för att fostret har Downs syndrom som utvärderats i SBU-rapporten (nackupplarning, serumscreening och kombinerat test) ger en bättre avvägning mellan andelen identifierade fall och andelen falskt positiva testresultat jämfört med sannolikhets-bedömning baserad enbart på moderns ålder.

Framtidens fosterdiagnostik

Socialstyrelsens riktlinjer för 2008 är bland annat grundade på SBUs rapport "Metoder för tidig fosterdiagnostik" men hur riktlinjerna kommer att se ut lokalt bestäms landstingspolitiskt.

Redan idag kan man använda stamceller vid fosterdiagnostik, något som sannolikt kommer att erbjuda ännu större möjligheter i framtiden. Genom blodprov från mamman kan man med nya serum markörer (Adam 12 m fl) öka säkerheten i riskbedömning av kromosomavvikelse. Man kan också påträffa fetala kromosomer, som exempelvis visar barnets kön och förhoppnings i framtiden påvisa vissa numeriska kromosomavvikelser.

Etiska aspekter på tidig fosterdiagnostik

Rurik Löfmark, hjärtläkare och docent i medicinsk etik, Centrum för bioetik Karolinska Institutet Stockholm. Medverkande i SBU rapporten ”Metoder för tidig fosterdiagnostik”



Det finns olika syften med tidig fosterdiagnostik. Den ska ge bästa möjliga omhändertagande före, under och efter förlossningen. Ett annat syfte är att ge den gravida kvinnan ett säkert underlag för att kunna fatta beslut om eventuell behandling av fostret. Syftet kan också vara att ge underlag för ett avbrytande av graviditeten. Problemet är att fosterdiagnostik inte alltid är så säkert.

Det ideala vore att kunna påvisa samtliga allvarliga rubbningar utan att skada fostret eller den gravida kvinnan. Vidare skulle alla analyser, all information och tillräcklig tid för reflektion hinnas med på några veckor. Dessutom ska man kunna erbjuda en korrekt och förståelig individanpassad information, som gör att kvinnans beslut är helt frivilligt och utan påverkan från personalen. Det beslut som kvinnan sedan tar ska accepteras förbehållslöst av vårdpersonalen och om kvinnan väljer att avstå från fosterdiagnostik och föder ett funktionshindrat barn, ska samhället ge det stöd som behövs.

SBU-rapporten

SBU:s uppgift i samband med rapporten ”Metoder för tidig fosterdiagnostik” var att beskriva och värdera fakta. Metoden bestod av att man gick igenom fem systematiska litteraturöversikter, nio svenska avhandlingar och 24 primärstudier i ämnet fosterdiagnostik. I sammanhanget kan nämnas att de studier som använts är från 80-talet och motiveringen till det är att inga studier som forskningsmässigt håller samma höga kvalitet har gjorts sedan dess.

När man analyserade information, kunskap, attityder och beslutsfattande omkring fosterdiagnostik, ställdes följande frågor;

1. Vilken effekt har olika informationsmetoder om tidig fosterdiagnostik på kunskapsnivå, beslut, oro, välbefinnande respektive attityd hos den gravida kvinnan eller paret?

2. Finns några sociala och/eller etniska skillnader i dessa avseenden?
3. Vilken attityd och kunskap finns hos barnmorskor och läkare avseende fosterdiagnostiska metoder?

Slutsatser

Vid analysen drogs ett antal slutsatser. En audio-/visuell information ökar kunskap och förståelse bättre, jämfört med brev och broschyrer. En individuell information med kvinnan eller paret är bättre än gruppinformation. Man konstaterade också att det finns brister i den information som ges idag, beträffande målsättningen med fosterdiagnostiken och eventuella konsekvenser. Det visade sig vara svårt att förstå för den eller dem som får informationen, att mätningarna är en *riskbedömning* och inte en definitiv diagnos.

Vidare föredrar kvinnorna screening i den första trimestern (tremånadersperioden) eftersom ett tidigt besked är önskvärt. Undersökning med nackuppkklaringsmätning, (NUPP) accepteras utan större förståelse för vad det egentligen innebär och vilka konsekvenserna kan bli. Kvinnorna ansåg också att de själva ansvarade för beslutet om fosterdiagnostik. Det framkom att kvinnorna önskade mer tid för information och beslutsfattande, från några minuter som är vanligt idag, till flera dagar. Det visade sig också föreligga ett behov av att diskutera med andra kvinnor som redan genomgått fosterdiagnostik. Ökad kunskap om fosterdiagnostik ökar inte kvinnans oro. Det framgick att värden stödjer ett informerat val sämre hos minoriteter och socialt svaga. I det sammanhanget kan nämnas att 50 procent av mödrarna som blir förlösta i Malmö är födda utanför Sverige.

Ytterligare slutsatser är att oron inför undersökningen, under väntetiden på besked och i samband med information om ökad risk eller skada, är en naturlig reaktion hos kvinnan. Anknytningen till det väntade barnet påverkas inte. Det finns dock vissa indikationer som tyder på att under väntan på besked efter fostervattenprov, kan graviditeten förnekas. Det finns också en ökad oro för missfall i samband med invasiv fosterdiagnostik (fostervattenprov).

Kunskapsluckor

Under arbetet med SBU-rapporten framkom också vissa kunskapsluckor. Det finns exempelvis inga svenska erfarenheter av olika informationsmodeller. Det finns inte heller några svenska studier omkring fosterdiagnostik och kvinnor med utländsk bakgrund. Det saknas kunskap om svenska barnmorskors och läkares kunskaper och attityder till fosterdiagnostik, och om utbildning av dessa grupper skulle kunna förbättra kvinnans möjligheter till ett välinformerat val. Det saknas också kunskap om huruvida tidig fosterdiagnostik har några långsiktiga effekter på kvinnans emotionella välbefinnande eller förhållande till barnet.

Socialstyrelsens förslag om information

Efter att SBU-rapportens slutsatser presenterats, har Socialstyrelsen gått ut med ett förslag till information om tidig fosterdiagnostik. Där fastslås att man bör erbjuda både muntlig och skriftlig information till kvinnan. Socialstyrelsen framhåller att informationsmaterialet bör utformas i samarbete med lokalt ansvariga läkare och barnmorskor. Det ska vara den behandlande läkaren som i varje enskilt fall tar ställning till hur kvinnan eller paret ska informeras. Personalen ”ska ha den kompetens som krävs för att kunna bemöta etiska och andra frågeställningar”.

Från SBU, Svensk Gynekologisk förening och SLS etikdelegation har man riktat kritik mot Socialstyrelsens förslag. Man anser att förslaget är för vagt och att Socialstyrelsen bör engagera sig mer i informationsmaterialet. Föreskrifterna är otydliga och svårästa och språkbruket anses diskriminerande. Frivilligheten bör också understrykas mycket tydligare. Formuleringarna ger dessutom ett lika stort stöd för gamla metoder, som för de vetenskapligt utvärderade. Fostervattensprov och moderkaksbiopsi anges felaktigt vara riskvärderingsmetoder. Dessutom saknas värdering av kombinerat test.

Vad anser Statens medicinsk-etiska råd?

Statens medicinsk-etiska råd slår fast att ett kombinerat test för alla är bättre än att bara använda sig av åldersindikation (dvs kvinnor över 35 år). Det behöver också genomföras särskilda satsningar på personalutbildning avseende information till kvinnorna. Informationen bör komma in tidigare, med grundläggande kunskaper redan i skolan. Det bör också vara en egen verksamhet, med aktiv tidsbeställning på en särskild mottagning.

Specialutbildad personal bör informera om hur proceduren går till, om konsekvenser av resultatet, vad samhället kan erbjuda individer med särskilda behov och dessutom ge tid för kvinnans egna reflektioner. Det bör också finnas möjlighet till återbesök. De som väljer att avbryta graviditeten bör följas upp.

Det bör göras en jämförande studie mellan åldersindikation och kombinerat test och en noggrann etisk analys av värde- och intressekonflikter. Både i relation till de berörda individerna och vårdens aktörer, såväl som till människovärdesprincipen, behovs- och solidaritetsprincipen samt kostnadseffektivitetsprincipen.

Idag vilar ett tungt ansvar på verksamhetscheferna. De ska ansvara för ekonomi, utbildning, fortbildning, handledning och tidsramar. Dessutom ansvarar de för den etiska analysen. Det åligger politiker och administratörer att ansvara för lagstiftning, rättvisaspekter och en öppen debatt, där man tvingas göra horisontella prioriteringar (ställa olika patientgrupper/behandlingar mot varandra).



Ett patientperspektiv

Helene Ekbladh

För några år sedan blev Helene som 31-åring gravid med sitt första barn. I samband med detta började hon tillsammans med sin man att fundera på och diskutera omkring fosterdiagnostik. Bakgrunden var att hennes partners syster tidigare genomgått fosterdiagnostik som visade att barnet var skadat och skulle avlida i samband med födelsen. För det paret upplevdes den tidiga informationen som väldigt viktig. För Helene och hennes man bestod beslutsprocessen av två faser; en samtalsfas och en faktafas. En annan faktor som bidrog var Helenes egna erfarenheter av att leva nära en svårt handikappad anhörig. När hon var 14 år insjuknade hennes mamma i MS med ett mycket akut förlopp. Mammans önskemål var att få vårdas hemma, vilket också skedde genom att Helenes pappa tog den uppgiften. Efter tio år orkade han inte längre sköta henne ensam och åtta personliga assistenter kom in i familjen.

Att få ett besked om ett skadat barn när man är i femte månaden, ger en tid till mental förberedelse inför förlossningen. Mot bakgrund av detta beslutade Helene och hennes man att genomgå fosterdiagnostik. När beslutet väl var fattat, kom behovet att få svar av professionell personal på alla faktafrågor. Det finns ett mycket begränsat utbud av litteratur om fosterdiagnostik, riktad till dem som söker information men inte tillhör vårdprofessionen.

Helene och hennes man fick träffa barnmorska och läkare och upplevde att de fick ett mycket bra bemötande. De fick hjälp att diskutera med en läkare som hade ett kompetent förhållningssätt och gav dem ett bra stöd. Detta sammantaget gav trygghet i beslutet att genomgå fosterdiagnostik.

Åhörarfrågor

- *Skulle informationens utformning kunna gett mer, tidigare?*
- Det är svårt att säga. Det känns väldigt knapphändigt när man söker på egen hand. Våra personliga erfarenheter hjälpte oss på vägen. Statistik, som ofta är det man hittar, kan ibland ge fel uppfattning. Generellt kan man nog säga att stort ansvar läggs på personalen.
- *Hade ni tänkt ut olika scenario, beroende på vilket besked ni skulle få?*
- Ja, det hade vi. Vi var medvetna om *varför* vi ville veta. Men det finns så många olika grader av skador, hur det verkligen är kan vara svårt att överblicka vid beskedet om en avikelse.

En vanlig familj

Pia Eneström

Aktiv i Svenska Downföreningen



Pia Eneström är mamma till tre barn, den yngsta dottern Hanna har Downs Syndrom. Pia är också aktiv i Svenska Downföreningen, i ett projekt riktat till vårdpersonal om bemötande av föräldrarna när det oväntade sker i samband med ett barns födelse.

Pia betraktar sig som en välutbildad kvinna, med bland annat doktorandstudier bakom sig och tycker att det känns märkligt att hon fortfarande inte kan svara på vem som egentligen beslutade om fosterdiagnostik i hennes fall. Hon betonade att hon hade en mycket bra kontakt med sin barnmorska och vid ett rutinbesök berättade barnmorskan om en NUPP-studie som pågick, där 50 procent av de gravida fick delta. NUPP-studien kunde innebära att man hittade foster med Downs Syndrom.

Några dagar senare fick Pia göra ett tidigt ultraljud och först vid själva undersökningstillfället kom insikten om att man letade efter foster med Downs Syndrom. Resultatet av undersökningen visade en låg risk i hennes fall. Då började tanken att bita sig fast hos Pia: Tänk om mitt barn har Downs Syndrom! Vi skulle ju bli en perfekt trebarnsfamilj!

I sammanhanget kan nämnas att cirka 20-30 procent av foster med Downs Syndrom inte upptäcks vid NUPP-test.

I slutet av april 2001 föddes dottern Hanna i en mycket snabb förlossning hemma på badrumsgolvet. Pia tyckte att Hanna hade lite korta fingrar, men annars kändes allt bra med tanke på omständigheterna i samband med förlossningen.

Tolv timmar senare fick Pia ett samtal i enrum med en läkare som berättade att barnet hade en misstänkt kromosomavvikelse - då rämnade tillvaron. Pia hamnade i en akut kris med sorgens alla förtecken. Bilden av ett barn med Downs Syndrom var ett totalt förstört liv.

Men två timmar tillsammans med en läkare som var expert på Downs Syndrom gjorde att Pias attityd till det egna barnet förändrades. Idag känner Pia och hennes familj en stor glädje över att Hanna hamnade i felmarginalen. Hon tillför lika mycket till familjen som de övriga barnen, dessutom ger hon ett mervärde till sina vänner och i skolan. Hanna lever ett rikt liv.

Pias reflektion omkring NUPP-studien hon deltog i, är att informationen var obefintlig om vad man gör med svaret på testet. Dessutom visste hon inte att NUPP ger en felmarginal, och information om studiens syfte borde varit bättre. Hon anser att hon gick in i studien utan att reflektera. Ytterst handlar det enligt Pia om att vi ska slippa avvikande barn. Men vem bestämmer vad som är normalt? Varför ska vi använda oss av fosterdiagnostik? Om vi ska minska mänskligt lidande, är det då klart *vems* lidande vi ska minska? Vem ska bestämma hur fosterdiagnostiken ska användas? Vilka diagnoser ska utpekas?

Innan Pia visade ett bildspel om Hanna, fastslog hon att informationen om fosterdiagnostik måste utformas på ett sådant sätt att föräldrarna verkligen förstår syftet med undersökningen och konsekvenserna som kan följa.

Fosterdiagnostik i Västernorrland

Carin Nilnes, mödrahälsovårdsöverläkare

Primärvården Västernorrland



Generellt kan man säga att mödrarna är äldre idag om man jämför ett par decennier tillbaka. Med ökad ålder kommer en ökad insikt om risker. Oron är större hos väntande mammor idag, vilket också kan bero på att tillgången på information idag är så stor. På Internet finns mycket information av varierade kvalitet, där bara en del är kvalitetsgranskad.

Det finns också en övertro på teknikens möjligheter och man strävar efter garantier för att allt ska gå bra. Inom mödravården får personalen lägga mycket tid på att diskutera obefogade prover. Det finns ofta önskemål om extra provtagning utöver basprogrammet och extra ultraljud för att se om barnet mår bra.

Mödravårdens roll avseende fosterdiagnostik är att ge kunskap till föräldrarna, så att de kan göra ett val baserat på egen kunskap och självbestämmande. Individperspektivet är viktigt, informationen måste individanpassas så att alla kan ta den till sig.

SBU enkät 2004

I samband med en enkät från SBU ställd till samtliga klinikchefer inom mödrahälsovården 2004 framgick att alla informerades om att fosterdiagnostik var frivillig. Tiden för information var dock knapp, mellan fem och tio minuter. NUPP (nackupplärningsmätning) erbjöds inte som rutinundersökning – endast i selekterade fall som utgjorde cirka åtta procent av graviditeterna. Samtliga kliniker kunde erbjuda fullständig kromosomanalys.

Enkät 2007

Vid ett möte med mödrahälsovårdsläkare från hela landet i oktober 2007, genomfördes en annan enkät som visade att av 31 hälso- och sjukvårdsområden saknar 16 gemensamma riktlinjer inom sitt geografiska område avseende fosterdiagnostik. 5 områden erbjuder KUB till kvinnor över 35 år och 11 hänvisar KUB till privata vårdgivare, där kvinnan själv betalar för undersökningen.

I 7 av områdena får kvinnan själv välja metod för kromosomanalys – fullständig eller begränsad. I 23 av områdena är begränsad fosterdiagnostik förstahandsval – kvinnan får inte välja. I 20 av områdena får föräldrarna veta barnets kön, i 8 områden får de inte det. 5 av områdena praktiserar screening i andra trimestern, annars tillämpas det om kvinnan kommer sent till mödravården eller har särskilda önskemål om screening.

Nationell beslutsprocess

Beslutsprocessen omkring fosterdiagnostik pågår i alla landsting och regioner i Sverige. I Stockholms läns landsting och Örebro läns landsting finns ett förslag om KUB till alla gravida. Landstinget i Östergötland föreslår att enbart NUPP ska erbjudas till alla. I Region Skåne är den sannolika modellen att KUB erbjuds till kvinnor från 35 år.

I Landstinget Västernorrland ges information om fosterdiagnostik i huvudsak till kvinnor som är 35 år och äldre. Men även yngre kvinnor som vill göra fostervattensprov kan få göra det efter information och samtal med läkare. Man erbjuder snabbmetoden, endast i undantagsfall genomförs en fullständig kromosomanalys. Finns önskemål om KUB, hänvisas till privat mottagning i Stockholm. Utbildning i NUPP-metoden pågår på Länssjukhuset Sundsvall Härnösand. På Örnsköldsviks sjukhus genomförs NUPP i enstaka fall, vid efterfrågan.

Efterfrågan på fosterdiagnostik

Utifrån statistiken i Landstinget Västernorrland kan man inte se någon dramatisk ökning av fosterdiagnostik.

Sollefteå sjukhus

År	Antal förlossningar	Antal fostervattensprov
2001	323	18
2004	353	24
2006	323	27

Örnsköldsviks sjukhus

År	Antal förlossningar	Antal fostervattensprov
2001	531	35
2004	555	44
2006	539	32

Länssjukhuset Sundsvall Härnösand

År	Antal förlossningar	Antal fostervattensprov*
2001	1396	104
2004	1598	152
2006	1596	143

*Cirka 80 procent av fostervattensproven genomförs på kvinnor som är 35 år och äldre.

Utbildningssystem enligt SBU's krav

Om KUB införs i Landstinget Västernorrland, krävs vissa förutsättningar. Man måste bygga upp en gemensam modell, med ett utbildningssystem enligt SBU's krav. Det ska erbjudas likvärdig information och likvärdiga resurser, oavsett var man bor i länet. Det krävs också utbildningsinsatser i mödravården, eftersom det handlar om mera komplicerad information. Dessutom fordras utökade ekonomiska resurser.

DISKUSSION

Under eftermiddagens paneldiskussion utgick man från fem frågor som Rurik Löfmark avslutade sin föreläsning med. Diskussionen nedan redovisas i sin helhet, även när inläggen gäller vidare aspekter än de definierade frågeställningarna.

- Vilka skäl eller argument finns för att utöka fosterdiagnostik?
- Vilka skäl eller argument finns för att *inte* utöka fosterdiagnostik?
- Vilka konsekvenser kan man förutse för
 - fostren?
 - mödrar och fäder?
 - gynekologer och barnmorskor?
 - huvudmannen?
 - samhället?
- Vilka osäkerheter kan identifieras?
- Vilka enigheter och oenigheter finns det?

Det förekommer väldigt lite fäder i diskussionen om fosterdiagnostik. Man vet lite om vad fäder tycker och ibland kommer kvinnorna ensamma till undersökningarna. Det finns inte någon forskning om fäder och fosterdiagnostik.

Statens medicinsk-etiska råd förordar i sin rapport en bred samhällsdebatt. Detta förutsätter att mer fakta ligger på en begripligare nivå. Dessutom måste våra värderingar och fördomar klargöras och bearbetas.

Vid flera tillfällen under diskussionen underströks värdet av att verksamhetsföreträdare får möjlighet att diskutera med politiker omkring etiska frågor.

Det är en frustrerande paradox att det finns allt större kunskap och allt bättre metoder, men begränsade resurser. Varje profession håller på att gå igenom sina prioriteringar och behandlingar, för att så småningom ge politikerna ett underlag att utgå ifrån när det ska göras horisontella prioriteringar (olika diagnoser eller patientgrupper ställs mot varandra). En grund till underlaget finns idag, framtagen av Sveriges Läkarförbund.

Ett annat underlag, som ska ge ett gemensamt förhållningssätt till fosterdiagnostik i de fyra norrlandstingen håller på att arbetas fram, eftersom Socialstyrelsen inte kommer att ge ut tydliga nationella riktlinjer utan delegerat arbetet till lokal nivå.

Enligt verksamhetsföreträdarna finns idag ett krav på tillgång till fosterdiagnostik från mödrarna, men ingen rekommenderar en direkt utökning, utan förespråkar samma nivå som idag. Det anses inte vara ekonomiskt försvarbart att utöka. Utvecklingen av diagnosmetoder gör dock att kraven i framtiden kommer att öka ännu mer från föräldrarna.

Eftersom vi redan idag har fosterdiagnostik, föreslogs att vi fortsätter att hålla den på en nivå där vi erbjuder dem som önskar och samtidigt arbetar med en förbättrad information till kvinnorna/paren.

En annan synpunkt som framfördes var att man skulle kunna vara positiv till utökning, eftersom vi idag har riskfriare metoder jämfört med tidigare. Dessutom bör vi välja bättre metoder än vi gjort hittills, då vi framför allt använt ålder som indikation. Om landstingen inte tillhandahåller bra fosterdiagnostik i framtiden, kommer den privata sektorn att göra det.

Frågan ställdes om det föds färre barn med Downs Syndrom idag jämfört med för ett par decennier sedan. Enligt expertisen så väljer de flesta som får besked om att fostret bär på Downs Syndrom att avbryta graviditeten.

Det betonades att informationen måste utvecklas så att fosterdiagnostik inte bara blir en "anti-Downs Syndrom" undersökning. Överfokuseringen på Downs Syndrom ifrågasattes, det vore önskvärt med en neutralare information ur ett bredare perspektiv. Handikappade barn kräver naturligtvis mer av föräldrarna, men de kan också tillföra ett mervärde. Det måste finnas utrymme för en nyanserad information om hur det kan vara att leva med barn som har en kromosomavvikelse.

Föräldrar är inte mottagliga för information i alla lägen. Kunskapen hos personal måste öka om hur man bemöter föräldrarna vid en förlossning där barnet har Downs Syndrom. Det är viktigt att medvetandegöra ordens valörer i det läget. Man kanske inte ska börja med att berätta att Downs Syndrom innebär att barnet förmodligen dör i förtid, att det antagligen har hjärtfel, att det nog ska gå i särskola. Tidigare sattes barn med Downs Syndrom på institution eftersom de ansågs obildbara. Idag har de skolplikt precis som alla andra barn.

Vilket utrymme finns för en utökad etisk debatt i samhället? Det påpekades att i Sverige finns en öppenhet för att tänka etiskt omkring dessa frågor, i många andra länder införs fosterdiagnostik helt utan föregående debatt.

Vem ska egentligen äga beslutet om en utökad fosterdiagnostik? I beslutsställning finns inte så många i fertil ålder, är det de som har familjebildningen bakom sig

som ska bestämma? Det är också viktigt att understryka frivilligheten, även i framtiden. Man bör erbjuda *information* om fosterdiagnostik, inte primärt erbjuda *metoder* för fosterdiagnostik.

Det anfördes etiska/moraliska aspekter på läkarens roll vid fostervattensprov, eftersom ett av hundra prov leder till en abort mot föräldrarnas vilja. Det ifrågasattes dock om alla missfall inom den procenten är på grund av provet, eller om det också förekommer spontana missfall.

En deltagare kommenterade att det är synd att ingen gravid kvinna längre ska få vara så där aningslöst ovetande. Man tyngs redan från början av graviditeten av oron för missbildningar. En annan deltagare inflikade att hon hade avbrutit sin graviditet om hon fått veta att hennes barn hade burit på Downs Syndrom. Ska de ekonomiska resurserna läggas på att undvika de 120 barn som varje år föds i Sverige med Downs Syndrom?

Det är viktigt att samhället fortsätter att utveckla stöd och metoder för familjer med barn som har särskilda behov, istället för att bara fokusera på att de inte ska finnas.

Finns det risk att man väljer bort allt fler diagnoser? Hur obekväma individer ska vi tillåta i vårt samhälle? Utvecklingen kan riskera att hamna på ett sluttande plan. Vilken samhällsutveckling kan utökad fosterdiagnostik leda till, kan vi hamna i ett samhälle med "perfekta" individer där ingen avvikelse tolereras? Synpunkter framfördes angående det övergripande syftet med fosterdiagnostik. Om man vill ge förutsättningar för ett bra liv, hur definieras ett bra liv och vem har tolkningsföreträdet?

Det finns paralleller till rasbiologin. Inom läkarkåren deltog man i rasbiologin ända fram till 1975, med tvångssteriliseringar som följd. Det kan idag finnas en rädsla inom läkarkåren att hamna i en liknande situation.

En annan fara med att satsa brett på information om fosterdiagnostik är att det uppfattas som om det ligger i "mödrahälsovårdspaketet". Därför bör det byggas som en separat verksamhet.

Kostnaden i Landstinget Västernorrland för en utökad fosterdiagnostik skulle uppskattningsvis hamna på ca 2,5 miljoner kronor. Det är inte den delen av beslutet som är den svåraste, andra överväganden är tyngre.

Som framgår av sammanfattningen fanns inte tid för alla frågorna. Avsikten med dagen var inte heller att få en klagörande diskussion, snarare att hitta en början till fortsatta diskussioner.

Seminariedeltagarna uttryckte sin uppskattning över att mötas som politiker, verksamhetsföreträdare och tjänstemän för att diskutera etiska frågor. SBU-representanterna underströk att det var första gången de fått ett sådant tillfälle i samband med utredningen om fosterdiagnostik.

Fotnoter:

¹ Se **Rapporter** under <http://www.sbu.se/www/index.asp>

² <http://www.smer.gov.se/index.htm?lang=sv&index=4&url=kt.pdf>

³ <http://www.smer.gov.se/index.htm?lang=sv&index=4&url=fdia.pdf>



Ledningsstaben Administration, Landstingets kansli
Storgatan 1, 871 85 Härnösand