

18. juli 2016

Hørings svar om retningslinjer for fosterdiagnostik sagsnr. 3-7010-24/1

Fra Cystisk Fibrose Foreningen har vi ikke nogen bemærkninger til indholdet i udkastet til reviderede retningslinjer for fosterdiagnostik, idet der ikke er ændringer i forhold til screening for cystisk fibrose.

Vi har forstået, at der på forhånd var lagt op til, at det var mindre ændringer, der var til evaluering. Det har derfor ikke været oplagt at tage indførelse af screening for cystisk fibrose som standard til alle gravide med i dette arbejde.

Cystisk Fibrose Foreningen mener, at det er vigtigt, at screening for cystisk fibrose i graviditeten som et tilbud til alle gravide tages med i den næste evaluering. I høringsmaterialet fremgår det, at det inden for en kortere årrække (evt. 3-5 år) skal afklares, om retningslinjerne for fosterdiagnostik igen skal revideres. Foreningen vil anbefale, at der ikke går mere end 3 år, og at der inddrages relevante faggrupper med specialviden om cystisk fibrose i udvalgsarbejdet.

Argumentation for screening for cystisk fibrose i graviditeten

Det er muligt at genteste gravide for cystisk fibrose, men testen tilbydes ikke til alle.

Genet som er årsag til sygdommen cystisk fibrose har været kendt siden 1989. Dermed er det muligt at tilbyde alle gravide en gentest for cystisk fibrose og give kommende forældre mulighed for at vælge, om de ønsker at sætte et barn i verden med denne arvelige kroniske og livstruende multiorgansygdom, eller ej. Gentesten tilbydes (og mulighed for efterfølgende fosterundersøgelse) fortsat kun til såkaldte højrisikofamilier, dvs. familier med allerede kendt forekomst af sygdommen.

Baggrund/undersøgelser

Hovedparten af Cystisk fibrose familierne og de voksne patienter med sygdommen ønsker ikke at få børn med sygdommen

Siden 1989 er der hvert år født 12-15 børn med cystisk fibrose. Det er i alt mere end 300 børn der er født med sygdommen. Der er siden 1989 kun født ganske få børn i familier, hvor man i forvejen vidste, at det kommende barn havde cystisk fibrose. Langt de fleste af børnene er født i familier uden kendskab til sygdommen og dens konsekvenser. Hovedparten af cystisk fibrose familierne med et kendt sygdomstilfælde har fravalgt sygdommen for deres andre børn. Der er ingen voksne med cystisk fibrose, som har fået egne børn med cystisk fibrose.

Mange i befolkningen ønsker ikke, at deres børn får cystisk fibrose

I 1990-1992 blev der iværksat et pilotprojekt på Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet. Formålet var at undersøge, hvorledes gravide uden relation til og uden kendt risiko for sygdommen ville modtage et tilbud om screening for cystisk fibrose i graviditeten.

- 7.400 gravide fik tilbud om screening/anlægsbærerundersøgelse for cystisk fibrose. 89 % (6.599) af de gravide tog imod dette tilbud.
- 1 foster viste sig at have cystisk fibrose, og efter genetisk rådgivning valgte den gravide/parret abort (ref.: Screening for Carriers of Cystic Fibrosis among Pregnant Women: A Pilot Study, (Ref. M Schwartz, NJ Brandt, F Skovby, Eur J Hum Genet 1993; 1:239-244).

Follow up på pilotprojektet

– En psyko-social spørgeskemaundersøgelse

Formålet med den psykosociale undersøgelse var at foretage en efterundersøgelse af eftervirkningen af at blive identificeret som anlægsbærer for cystisk fibrose.

- Undersøgelsen afdækkede, at mere end 79 % af kvinderne i pilotprojektet ikke fortrød, at de fik foretaget en anlægsbærertest for cystisk fibrose.
- Anlægsbærerne forstod betydningen af at være 'rask' anlægsbærer ... at det ikke var skadeligt for deres helbred, og det ikke øgede risikoen for andre genetiske sygdomme (ref.: 'Psychological and social impact of carrier screening for cystic fibrosis among pregnant women – a pilot study'. H Clausen et al, Clinical Genetics 1996: 49: 200-205).

Hvad mener befolkningen generelt om screening i graviditeten for alvorlige sygdomme

I 2004 foretog Viltrup Univero på vegne af Cystisk Fibrose Foreningen en befolkningsundersøgelse om screening. Undersøgelsen viste, at:

- Over 80 % af den danske befolkning ønsker, at sundhedsvæsenet skal tilbyde undersøgelser for alvorlige arvelige sygdomme, via eksempelvis en blodprøve, tidligt i graviditeten.
- Over 90 % af den danske befolkning ser det som sundhedsvæsenets/ lægens ansvar at informere om mulighederne for at undersøge for alvorlige arvelige sygdomme i graviditeten.
- Ca. 70 % af den danske befolkning vil tage imod et tilbud om undersøgelse, via en blodprøve, der kan vise, om de bærer arveanlæg for cystisk fibrose, hvis de skal have et barn (ref.: Cystisk Fibrose Forenings medlemsblad 2/2009).

Cystisk Fibrose Foreningen mener, at alle gravide bør tilbydes viden om og adgang til eksisterende muligheder for forebyggelse af den arvelige og alvorlige sygdom cystisk fibrose ved anlægsbærertest af gravide/ forældrepar, ledsaget af tilbud om genetisk rådgivning. Foreningen ser anlægsbærertest og fosterdiagnostik i forbindelse med cystisk fibrose som et middel til at undgå en arvelig, invaliderende og livstruende sygdom for et barn, hvis den gravide/parret ønsker dette.

Med venlig hilsen

Cystisk Fibrose Foreningen



Helle Ousted

Direktør