

2007-09-24

Dnr 08/07

Socialdepartementet
103 33 Stockholm

**Yttrande om en ny metod för riskbedömning vid
fosterdiagnostik**

Statens medicinsk-etiska råd översänder härmed rubricerade yttrande för Socialdepartementets kännedom.

Yttrandet har beslutats per capsulam av ledamöterna Daniel Tarschys (ordförande), Leif Carlson, Sven-Olov Edvinsson, Tuulikki Koivunen Bylund, Chatrine Pålsson Ahlgren, Elina Linna, Mona Berglund Nilsson, Barbro Westerholm och Conny Öhman.

Vid rådets behandling av frågan har vidare deltagit Ulla Lönnqvist-Endre, Karin Johannisson, Lisbeth Löpare-Johansson, Niels Lynøe, Lena Rehnberg, Jan Wahlström och Christina Wahrolin, samtliga sakkunniga i rådet.

Erik Forsse
huvudsekreterare
e.u.

Etiska överväganden kring kombinerat test som bas för beslut om genetisk fosterdiagnostik

Sammanfattning:

Statens medicinsk-etiska råd tar i detta yttrande upp frågan om kombinerade fosterdiagnostiska test som bas för beslut om genetisk fosterdiagnostik.

Denna urvalsmetod innebär att man på basis av en tidig (graviditetsvecka 10-14) ultraljudsundersökning, ett blodprov och den gravida kvinnans ålder gör en bedömning av riskerna för att fostret kan ha en kromosomavvikelse. Metodens syfte är att ge gravida kvinnor ett så bra underlag som möjligt inför beslut om så kallad genetisk fosterdiagnostik (fostervattenprov alternativt prov på moderkaka), vilket är en metod som medför viss risk och som kan sluta i missfall.

Kombinerat test är ett alternativ till den metod som används idag och som bygger på kunskapen att risken för kromosomavvikelse ökar med den gravida kvinnans ålder. Genetisk fosterdiagnostik erbjuds därför gravida kvinnor som är äldre än 35 år. Denna urvalsteknik kallas i fortsättningen ”åldersindikation”.

Införande av kombinerat test övervägs för närvarande i flera landsting. Statens medicinsk-etiska råd diskuterar i yttrandet etiska aspekter att beakta vid valet mellan de båda urvalsmetoderna.

Rådets överväganden har lett till slutsatsen att kombinerat test är att föredra framför åldersindikation. Rådet anser inte att kombinerade test utgör något hot mot människovärdet om vården organiseras på ett sådant sätt att det är tydligt att såväl detta test som den genetiska fosterdiagnostiken är erbjudanden som kvinnan själv ska ta ställning till. Hur denna information kommuniceras med kvinnan och hennes partner är av stor betydelse i detta hänseende. Formerna för detta diskuteras i yttrandet.

En övergång till kombinerat test innebär med stor sannolikhet att fler foster med kromosomavvikelse kommer att kunna identifieras. Det kan leda till att det föds färre barn med bl.a. Downs syndrom. Rådet vill understryka att steg mot en mer träffsäker fosterdiagnostik inte får urholka samhällets stöd åt individer med funktionshinder.

Fortsatta framsteg inom fosterdiagnostiken kan förutses, bl.a. tekniker som bygger på analyser av fosterceller eller fritt DNA från fostret i den gravida kvinnans blod. Rådet avser att följa denna utveckling och vill

betona vikten av att inga beslut om införande av nya metoder inom detta område fattas utan att de etiska aspekterna uppmärksammas.

1. Etiska överväganden före beslut om klinisk användning

Statens medicinsk-etiska råd, SMER, har i sitt yttrande ”Etiska frågor kring fosterdiagnostik” (2006) förordat att nya metoder innan de introduceras i vården bör föregås av en analys ur ett individ- och samhällsetiskt perspektiv. Detta gäller särskilt sådana metoder som kan ses som hot mot människovärdet eller berör individers integritet.

Den metod som nu har aktualiserats kombinerat test, har av Statens beredning för medicinsk utvärdering, SBU i dess systematiska litteraturoversikt ”Metoder för tidig fosterdiagnostik” (rapport 182, 2006) befunnits ge den bästa avvägningen mellan andelen identifierade fall med Downs syndrom och andelen falskt positiva resultat. Kombinerat test består av tre olika delar, mätning av nackupplarning med ultraljud och analys av biokemiska serummarkörer i tidig graviditet (10-14 graviditetsveckan) samt moderns ålder. I det följande presenteras en etisk värdering av kombinerat test.

2 Förbättrad riskbedömning

Redan under 1930-talet visades att äldre gravida kvinnor har ökad risk att få barn med Downs syndrom. Senare kunde man också visa att äldre gravida kvinnor även har en ökad risk att få barn med andra extra kromosomer än kromosom 21. När analys av kromosomförändringar i prov på fostervatten introducerades i början av 1970-talet användes därför kvinnans ålder som urvalskriterium för vilka kvinnor som skulle erbjudas sådan diagnostik. Vid den tiden innebar det att om alla gravida kvinnor 35 år och äldre valde att göra analys av fostervattenprov skulle drygt 30 % av alla foster med Downs syndrom upptäckas. I dag, när fler kvinnor föder barn efter 35 års ålder, har andelen foster med Downs syndrom som kan identifieras ökat. Det finns dock inga säkra uppgifter om hur stor denna ökning är.

I enlighet med rekommendationer utfärdade av Socialstyrelsen har gravida kvinnor som är 35 år eller äldre sedan mer än 25 år tillbaka fått erbjudande om att göra ett fostervattenprov eller prov på moderkaka (kallas i fortsättningen för åldersindikation). I undantagsfall har även gravida kvinnor som är yngre än 35 år fått göra fostervattenprov om de upplevt stor oro för att fostret ska ha Downs syndrom eller någon annan kromosomförändring. Risken för den gravida kvinnan att få missfall som en följd av fostervattenprov eller prov på moderkaka anges vara 1 % (SBU rapport sammanfattning sid. 19). Åldersindikation är idag den metod som tillämpas rutinmässigt, medan kombinerat test erbjuds endast vid några kvinnokliniker i landet.

Den gravida kvinnans ålder är emellertid ingen särskilt träffsäker indikator. Numera har bättre metoder att identifiera de gravida kvinnor som har ökad risk att få barn med kromosomförändringar utvecklats. Dessa metoder har i första hand varit inriktade på att finna riskfaktorer för en av de förekommande kromosomförändringarna, nämligen Downs syndrom. Denna kromosomförändring har särskilt uppmärksammats i metodutvecklingen, som främst följt två linjer.

Den ena är att biokemiska markörer i den gravida kvinnans blod använts. Markörer har valts ut som signalerar en ökad risk för att en gravid kvinna ska få ett barn med Downs syndrom. De flesta markörer har bäst precision för detta i början av graviditeten. Man har eftersträvat att finna markörer som ger tydliga signaler tidigt i graviditeten.

Den andra utvecklingslinjen har varit att man i ultraljudsbilden av fostret försökt finna förändringar som även de ger signaler om förhöjd risk för den gravida kvinnan att få ett barn med Downs syndrom. Mätning av den så kallade nackuppkällningen (NUPP) är en ultraljudsmetod vid vilken man mäter en vätskespalt som normalt finns hos alla foster under tidig graviditet för att senare under graviditeten i de flesta fall försvinna. Det har visat sig att ju bredare vätskespalten är mätt mellan 10 och 14 graviditetsveckan desto högre är risken för den gravida kvinnan att få ett barn med Downs syndrom.

3 Hur går det till?

Risken att få ett barn med Downs syndrom beräknas individuellt för varje undersökt gravid kvinna. I praktiken kan det gå till så att en gravid kvinna innan hon genomgår ultraljudsundersökning med mätning av nackspalten lämnar ett blodprov i vilket de biokemiska markörerna mäts. I samband med besöket på mödravårdscentralen för ultraljudsundersökningen görs en riskbedömning vid vilken man väger samman bredden på nackspalten, resultaten av analysen av de biokemiska markörerna samt kvinnans ålder.

Resultatet av denna analys ger den aktuella risken för den gravida kvinnan. Om den beräknade risken är större än en på förhand bestämd kvot, ofta 1/250, erbjuds den gravida kvinnan provtagning på moderkakan eller fostervattnet för att ta reda på om fostret verkligen har Downs syndrom eller någon annan kromosomförändring. Är risken lägre än 1/250 bedöms det inte nödvändigt att göra en sådan provtagning. Eftersom denna undersökning bygger på att den gravida kvinnan söker mödravårdscentralen före vecka 10-14 kommer gravida kvinnor relativt ofta att komma för sent för att kunna göra en sådan provtagning. Dessa kvinnor kommer då att erbjudas en mer omfattande undersökning med delvis andra biokemiska markörer som av SBU bedöms vara i stort sett lika effektiva för att finna foster med Downs syndrom som kombinerat test.

Gränsen för vid vilken risk den gravida kvinnan erbjuds provtagning på moderkaka eller fostervatten varierar mellan olika vetenskapliga studier. Ju högre risk man väljer för gränsvärdet, desto färre provtagningar utförs och desto färre foster med Downs syndrom upptäcks. Hur många foster med Downs syndrom som verkligen upptäcks är även beroende av val av vilken population som undersöks och hur man väljer att definiera nackupplärning. Att gränsen satts vid just 1/250 är sålunda en pragmatisk avvägning mellan flera olika parametrar.

Det är svårt att uppskatta hur många andra kromosomförändringar än den som förorsakar Downs syndrom som kommer att upptäckas genom kombinerat test. SBU utgår i sina beräkningar från att kombinerat test kommer att erbjudas alla gravida kvinnor. Det förefaller därför troligt att flera gravida kvinnor skulle få besked om att det väntade barnet har andra kromosomförändringar än när åldersindikation tillämpas och erbjudandet endast gäller en mindre åldersselektad grupp av gravida kvinnor. Det finns emellertid enligt SBU-rapporten kunskapsluckor när det gäller att använda ultraljudsmarkörer för riskbedömning av kromosomavvikelser vid screeningundersökningar i andra tredjedelen av graviditeten (SBU rapporten sid. 175). Kromosomförändringar som innebär att fostret har allvarliga yttre missbildningar kan även upptäckas vid den ultraljudsundersökning som de flesta gravida kvinnor i Sverige genomför i sextonde graviditetsveckan.

Vare sig kombinerat test eller åldersindikation används kan fosterdiagnostiken således sägas bestå av två delar. I ett första skede görs en värdering av risken att fostret har en kromosomförändring. För kombinerat test är det fråga om en individuell riskvärdering för en specifik kromosomförändring, Downs syndrom. För åldersindikation grundas riskvärderingen enbart på de gravida kvinnornas ålder och omfattar ofta flera andra kromosomförändringar som också har samband med den gravida kvinnans ålder.

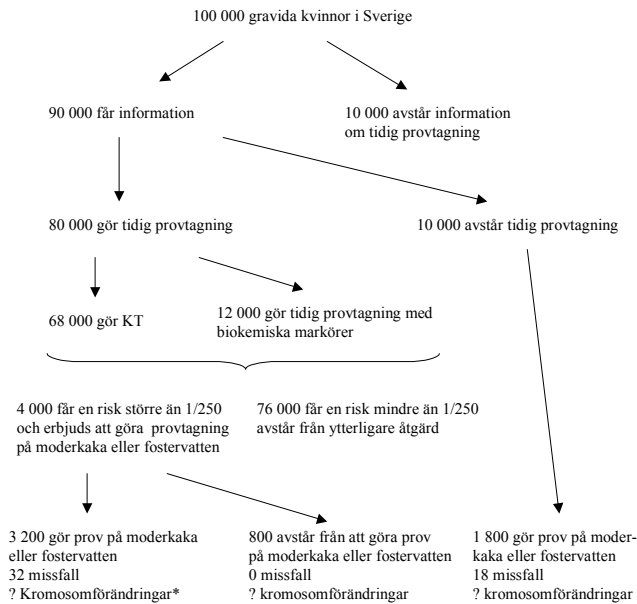
Den andra delen består av att kvinnan med bland annat riskvärderingen som underlag ska välja om hon vill göra genetisk fosterdiagnostik. Med genetisk fosterdiagnostik avses att en analys utförs på ett vävnadsprov som består av celler från fostret, dvs. provtagning av moderkaka eller fostervatten. De andra kromosomförändringarna som kan förekomma förutom Downs syndrom kan variera i klinisk betydelse. En extra könskromosom eller en s.k. balanserad förändring i utseendet av kromosomerna saknar vanligen klinisk betydelse medan t.ex. en extra kromosom i det 13:e eller 18:e kromosomparet eller en s.k. obalanserad förändring i utseendet av kromosomerna kan ha så allvarliga konsekvenser att fostret dör innan eller strax efter förlossningen eller föds med allvarliga missbildningar och funktionsnedsättning.

Tabell 1 Sammanfattning av tillvägagångssättet för kombinerat test och åldersindikation

Kombinerat test	Åldersindikation
Information till alla gravida kvinnor	Information i första hand till gravida kvinnor 35 år eller äldre
Information om metoden är komplicerad	Information om metoden är enklare
Undersökning för riskvärdering i 10-14 graviditetsveckan vanligen (NUPP, biokemiska markörer och ålder)	Riskvärdering bygger enbart på den gravida kvinnans ålder och kan i princip göras när som helst, även före graviditeten
Om undersökningen visar att risken är högre än 1/250 att få barn med Downs syndrom erbjuds den gravida kvinnan genetisk fosterdiagnostik	Risken för en 35 årig kvinna att få ett barn med en kromosomförändring är ca 0,5 % och ökar med stigande ålder. Även gravida kvinnor yngre än 35 år som oroar sig för att få ett missbildat barn kan erbjudas att få göra genetisk fosterdiagnostik
Beslut om fosterdiagnostik	Beslut om fosterdiagnostik

Genetisk fosterdiagnostik i graviditetsvecka 14-16
Möjliga utfall
- Normalt fynd
- Avvikelser i kromosomuppsättningen
- Missfall

Figur 1 Beslutsträd för kombinerat test såsom det kan tänkas tillämpas i framtiden (bygger på uppgifter från SBU-rapporten sid. 591)



* Finner 73 till 93 % av foster med Downs syndrom

SBU har beräknat att om kombinerat test används skulle antalet provtagningar på moderkaka eller fostervatten för genetisk fosterdiagnostik minska från cirka 8000 till cirka 5000, en minskning med cirka 3000 per år. Antalet missfall förorsakade av genetisk fosterdiagnostik skulle därigenom minska från cirka 80 till cirka 50 per år, en minskning med 30 fall.

SBU uppger att med kombinerat test skulle 73 - 93 % av fostren med Downs syndrom upptäckas (sid. 271 i SBU-rapporten). Det är svårt att göra en relevant jämförelse med åldersindikation eftersom de grupper som erbjuds provtagning på moderkaka eller fostervatten för de två metoderna är olika. Det går inte heller att få uppgifter om vilka skälen är att en kvinna väljer att göra abort, varför en relevant jämförelse på populationsnivå är svår att genomföra.

SBU:s slutsats är att kombinerat test vid tidig graviditet (10-14 graviditetsveckor) är den kliniskt utvärderade metod för att bedöma sannolikheten för Downs syndrom hos fostret som ger den bästa avvägningen mellan andelen identifierade fall och andelen falskt positiva testresultat (SBU-rapport sammanfattning sid. 17).

4 Etisk analys

I den följande etiska analysen är det de två metoderna för riskvärdering kombinerat test och åldersindikation som jämförs.

Den etiska analysen avser värde- och intressekonflikter vid jämförelse mellan hela proceduren vid kombinerat test och hela proceduren när kvinnans ålder används som urval för vilka gravida kvinnor som ska erbjudas fosterdiagnostik. De etiska principer som återopas i denna analys är de som redovisats i SMERs yttrande ”Etiska frågor kring fosterdiagnostik”. Bakom de använda principerna finns värden som kan rangordnas på olika sätt. Den rangordning som SMER använder sig av framgår av yttrandet om tidig fosterdiagnostik.

Vid en analys av detta slag identifieras först vilka som på olika sätt kommer i kontakt med metoderna. Dessa kan sedan delas i olika kategorier beroende på vilket förhållande respektive deltagare eller andra aktörer har till metoden, i första hand de direkt berörda, i andra hand verksamheter eller personalgrupper involverade inom hälso- och sjukvården.

Direkt berörda är fostret som fosterdiagnostiken utförs på, den gravida kvinnan som står inför valet att göra fosterdiagnostik, den gravida kvinnans partner samt syskon till det väntade barnet.

En annan grupp som påverkas av fosterdiagnostikens utformning är de individer som föds med sådana kromosomförändringar som kan upptäckas med kombinerat test och åldersindikation.

Viktiga aktörer i olika skeden av fosterdiagnostiken är vidare hälso- och sjukvårdspersonal som ger information och tar prov för fosterdiagnostik, administrativ personal ansvarig för MVC och för de provtagande sjukvårdsenheterna samt de genetiska laboratorier som utför kromosomanalysen.

För varje berörd kategori identifieras de viktigaste etiska värdena som är eller kan bli aktuella. Viktiga frågor att ta ställning till för varje deltagare kan vara:

- Vilket eller vilka av dess värden hotas av de möjliga eller föreslagna handlingsalternativen?
- Vilket eller vilka värden främjas av dem?

De sannolika konsekvenserna av de två huvudalternativen kommer i det följande att identifieras och beskrivas samt värderas från de olika intressenternas utgångspunkt.

Det finns självfallet variationer mellan aktörernas inställningar till dessa frågor, inte minst i ett mångkulturellt samhälle. Det som följer representerar därför en medveten generalisering och förenkling för att kunna utgöra underlag för ett övergripande ställningstagande i frågan.

4.1 Direkt berörda

Fostret som fosterdiagnostiken utförs på

I det följande beskrivs de viktigaste för- och nackdelar av kombinerat test i fyra olika tänkta situationer. Ultraljudsundersökningen och blodprovstagningen innebär så vitt känt inte någon risk för fostret.

1. Foster med en kromosomförändring som upptäcks som en följd av kombinerat test, men som inte skulle ha upptäckts om åldersindikation använts.

Kvinnan har som en följd av resultatet möjlighet att välja att avbryta graviditeten. Om fosterdiagnostiken skett utifrån åldersindikation hade ett barn med kromosomförändring fötts och det barnet hade beroende på vilken förändring det är fråga om fått funktionshinder och i de flesta fall förkortad livslängd.

2. Foster med en kromosomförändring som inte upptäcks när kombinerat test visar på en lägre risk än 1/250 för Downs syndrom och kvinnan därför inte gör prov på moderkaka eller fostervattenprov. Om endast åldersindikation hade använts hade kvinnan på grund av sin ålder fått erbjudande om att få göra genetisk fosterdiagnostik som visat att fostret hade en kromosomförändring.
3. Foster med en kromosomförändring som inte upptäcks när kombinerat test visar en högre risk än 1/250 för Downs syndrom och kvinnan avstår från att göra prov på moderkaka eller fostervatten. Om endast åldersindikation hade använts hade kvinnan erbjudits göra genetisk fosterdiagnostik om hon varit äldre än 35 år.

Det barn som föds med en kromosomförändring om kombinerat test används får funktionshinder och i de flesta fall förkortad livslängd. Sannolikt är denna grupp mycket liten eftersom den gravida kvinnans ålder ingår som en del i riskvärderingen vid kombinerat test.

4. Foster utan kromosomförändring som inte föds därför att ett missfall utlöses av att åldersindikation används.

När prov på moderkaka eller fostervatten görs med utgångspunkt från den gravida kvinnans ålder kommer de flesta foster som aldrig

föds därför att graviditeten slutar i missfall inte ha någon kromosomförändring.

En av fördelarna med kombinerat test är att man får en mer precis riskvärdering för Downs syndrom. En konsekvens av detta är att färre kvinnor kommer att göra prov på moderkaka eller fostervatten, vilket innebär att färre kvinnor utsätts för risken att få missfall. Om kombinerat test använts hade kvinnans risk blivit så låg att hon inte erbjudits att ta prov på fostervatten eller moderkaka och därmed inte heller utsatts för risken att provtagningen hade framkallat ett missfall. Det foster som föds kommer att kunna leva med den livskvalitet och den livslängd som normalt kan förväntas för varje nyfött barn.

Den gravida kvinnan som står inför valet att göra fosterdiagnostik

Fördelar för kvinnan när kombinerat test används jämfört med åldersindikation:

1. Ultraljundsundersökningen även tidigt under graviditeten och blodprovstagningen innebär så vitt känt ingen risk för den gravida kvinnan.
2. Riskvärderingen för Downs syndrom blir säkrare när kombinerat test används vilket, förutsatt att tillräcklig information ges, innebär att den gravida kvinnan får ett bättre underlag när hon och hennes partner ska fatta beslut om att anta eller avböja ett erbjudande att göra genetisk fosterdiagnostik.
3. Den tillförlitligare riskvärderingen för Downs syndrom när kombinerat test används innebär att färre gravida kvinnor kommer att utsättas för provtagning av moderkaka eller fostervatten med den risk för missfall som det innebär
4. Kombinerat test innebär att en större andel av de undersökta kvinnor som bär ett foster med Downs syndrom identifieras
5. Fler gravida kvinnor erbjuds att göra fosterdiagnostik än när åldersindikation används

Nackdelar för kvinnan att använda kombinerat test jämfört med åldersindikation:

1. En vansklighet med kombinerat test är att ställningstagandena sker i två steg. Kvinnan måste kunna "överblicka" båda stegen när hon beslutar sig för att genomgå undersökningen. Som tidigare framhållits sker i det första steget en riskvärdering av en vanligt förekommande kromosomförändring, Downs syndrom. Gravida kvinnor med en hög risk för denna förändring erbjuds i nästa steg att göra en kromosomanalys som hittar inte bara foster med

Downs syndrom utan alla förekommande kromosomförändringar.

2. Riskvärderingen vid åldersindikation bygger däremot på en uppgift som kvinnan utan särskild analys har tillgång till, nämligen sin egen ålder, samt att hon informerats om vilken risk att få ett barn med en kromosomförändring det innebär. Analysen av fostervattenprovet gäller alla kromosomförändringar som kan upptäckas vid denna. Detta förenklar informationen inför provtagningen och kvinnans ställningstagande till om hon vill genomgå provtagningen och få resultatet av analysen, eller avstå från denna.
3. Informationen inför provtagningen blir alltså mera komplicerad och kräver mer tid. Informationen ska omfatta inte bara själva provtagningen och undersökningen för riskvärderingen, dvs. NUPP och blodprovsanalys, utan också frågan om hur en viss risksiffra för Downs syndrom ska tolkas. Informationen måste också belysa de konsekvenser som kan följa av att fostervattenanalys görs i de fall när risken är så stor att ett prov på fostervatten eller moderkaka kan erbjudas. All information bör ges innan några undersökningar påbörjas.
4. En liten grupp av de gravida kvinnor som tidigare erbjöds att göra fostervattenprov därför att de var äldre än 35 år och där undersökningen senare visade att fostret hade en kromosomförändring kommer om kombinerat test används att föda ett barn med en kromosomförändring. Det gäller den grupp kvinnor som när kombinerat test används är 35 år eller äldre och som får en låg risksiffra och som med utgångspunkt från denna låga risksiffra avstår från att göra provtagning på fostervatten eller moderkaka men sedan ändå föder ett barn med en kromosomförändring som de alltså kanske inte fött om åldersindikation använts. Eftersom kvinnans ålder ingår som en del i kombinerat test är denna grupp emellertid mycket liten.
5. Värde att särskilt uppmärksamma är den grupp gravida kvinnor som med kombinerat test får en risk högre än 1/250, men som avstår från att göra provtagning på moderkaka eller fostervatten. Risken är stor att kvinnans upplevelse av den fortsatta graviditeten kommer att påverkas negativt därför att hon genom kombinerat test fått besked om en ökad risk att få ett barn med Downs syndrom men trots detta valt att inte utnyttja erbjudandet om den kompletterande genetiska provtagningen.

Sammanfattningsvis kan sägas att kombinerat test främjar den gravida kvinnans självbestämmande genom att hon får säkrare underlag för sitt beslut om hon ska acceptera eller avvisa erbjudandet att göra genetisk fosterdiagnostik för Downs syndrom.

Det beslut hon ska fatta är emellertid komplicerat *dels* därför att undersökningen ska göras i två steg och *dels* därför att det är många olika etiska värden som berörs och som kan bli aktuella för henne att väga in i beslutet. Exempel på etiska värden som kan bli aktuella är människosyn, människovärde, integritet, livskvalitet samt livslängd för kvinnan och för fostret. Beslutet vid åldersindikation omfattar i grunden samma avvägningar, men är enklare därför att det enbart innebär beslut i ett led. Vid kombinerat test finns dessutom risk att den gravida kvinnan kan uppfatta beskedet från den första delen av undersökningen inte som en riskvärdering utan som ett besked att fostret inte har Downs syndrom.

Den gravida kvinnans partner

Samma fördelar och nackdelar gäller som för den gravida kvinnan, men eventuellt i mindre omfattning med hänsyn till att det är kvinnan som bär graviditeten.

Syskon till det väntade barnet

De två viktigaste utfallen är:

1. Ett syskon med en kromosomförändring föds som skulle ha upptäckts om åldersindikation använts men som inte upptäcks när kombinerat test används.

Familjen kommer att få ett barn som har en kromosomförändring. Detta förhållande kan komma att påverka syskonen, men i vilken utsträckning och på vilket sätt är svårt att bedöma.

2. Ett syskon som inte har någon kromosomförändring föds efter kombinerat test. Om åldersindikation använts skulle graviditeten ha resulterat i missfall.

Denna situation kan ha flera effekter. Konsekvenserna för föräldrarna om åldersindikation använts och det resulterat i ett missfall kan dels vara att föräldrarna väljer att avstå från fler barn, vilket innebär att familjen kommer att bestå av föräldrar och de barn som redan är födda. Om föräldrarna väljer att påbörja en ny graviditet blir det en annan individ som ingår i familjen.

Individer med Downs syndrom och andra kromosomförändringar

Individer med Downs syndrom och deras familjer kan känna sig berörda av fosterdiagnostikens utformning, oavsett vilken metod som används.

Denna upplevelse kan i viss mån påverkas av hur metoderna presenteras och används, först och främst inom sjukvården. Kombinerat test innebär i detta avseende en svårighet därför att den innebär ett erbjudande till alla gravida kvinnor att genomgå en särskild undersökning för att göra den individuella riskvärderingen för en specifik kromosomförändring. Eftersom värderingen är inriktad på Downs syndrom innebär det att just detta syndrom särskilt pekats ut. Individer med Downs syndrom och deras familjer kan uppfatta detta som om samhället genom att erbjuda kombinerat test har tagit ställning mot individer med Downs syndrom.

När åldersindikation används är inriktningen inte enbart fokuserad på att finna foster med Downs syndrom utan även att finna andra kromosomförändringar och erbjudandet om provtagning på moderkaka eller fostervattenprov riktar sig i första hand till en mindre grupp gravida kvinnor. Om andra kromosomförändringar än Downs syndrom inkluderas när den individuella riskvärderingen i samband med kombinerat test erbjuds skulle de bägge jämförda metoderna bli likvärdiga i detta avseende.

Enligt SMERs uppfattning är det viktigt att dessa synpunkter beaktas vid framtida metodutveckling inom fosterdiagnostiken. Alla former av stigmatisering måste motverkas, och samhällets stöd till människor med funktionshinder måste bekräftas och vidmakthållas.

4.2 Personalgrupper inom hälso- och sjukvården

Hälso- och sjukvårdspersonal som ger information och tar prov för fosterdiagnostik

Hur informationen om fosterdiagnostik förmedlas är en viktig fråga, eftersom alla ställningstaganden i processen måste kunna bygga på ett fullgott kunskapsunderlag.

Informationen inför fosterdiagnostik med åldersindikation har redan idag kritiserats därför att alltför kort tid avsatts för detta moment och den personal som ska ge informationen har alltför begränsad utbildning för just detta. Det handlar inte om en enkelriktad kunskapsförmedling, utan tillfälle måste ges för dialog och tankeutbyte. Den gravida kvinnan och hennes partner måste kunna få svar på sina frågor och ges tillfälle att diskutera de olika alternativen med erfaren personal inom vården. Det kan också behövas stöd och vägledning när besluten väl har fattats.

Problemet med information inför kombinerat test är att de berörda helst bör ta till sig informationen inte bara om det första steget (mätning av nackupplarning och analys av blodprov) utan även det andra, dvs. den eventuellt följande provtagningen på moderkaka eller fostervatten. En särskild svårighet är att den första delen av kombinerat test är inriktad på att identifiera foster med Downs syndrom, medan den andra delen är inriktad på alla kromosomförändringar. Riskbegreppet är även svårt att

göra begripligt för föräldrarna. Detta gäller särskilt kombinerat test eftersom tre olika mätvärden ska vägas samman.

En av SBUs slutsatser är att informationen till kvinnan före undersökningen visar brister i de flesta studier. Kvinnornas kunskaper är inte tillräckliga för att fatta ett välgrundat beslut om att genomgå undersökning. Kunskapsbristerna gäller framför allt målet med undersökningen samt vad resultatet kan leda till. Speciellt svårt är det att förstå mätningen av nackuppkläring med ultraljud liksom att värderingen av markörer utgör led i en riskbedömning och inte ger underlag för en definitiv diagnos (SBU rapport sammanfattning sid. 19).

Kraven på personalens utbildning måste alltså vara högre om kombinerat test ska användas. För att informationen ska kunna vara ”icke-direktiv”, dvs. ges på ett sådant sätt att förutsättningarna för föräldrarna att fatta ett självständigt beslut blir så bra som möjligt, måste mer tid avsättas för utbildning i samband med introduktion av kombinerat test. Vidare bör kontinuerlig handledning erbjudas personalen för att kompetensen ska kunna upprätthållas. Denna punkt är särskilt betydelsefull eftersom en viktig etisk princip vid fosterdiagnostik är autonomi.

Mätningen av nackuppkläringen är en subjektiv bedömning och måste utföras av en van ultraljudsbedömare. Det innebär att metoden är svårare att kvalitetssäkra och kräver mera utbildningsresurser än t.ex. de biokemiska analyserna (SBUs rapport sid. 557-558). Dessa utförs på ett standardiserat sätt och är därför relativt lätt att kvalitetssäkra.

Administrativt ansvariga för MVC och för de provtagande sjukvårdsenheterna

De administrativt ansvariga har det direkta ekonomiska ansvaret för val av metod för fosterdiagnostik. De bör även ha ansvar för att en etisk analys inkluderande prioriteringsbeslut genomförs innan en ny metod introduceras. Den etiska analysen och besluten om prioriteringar utgör viktiga förutsättningar för att klargöra på vilka premisser fosterdiagnostik bör erbjudas i Sverige.

De genetiska laboratorier som utför kromosomanalysen

Kombinerat test innebär att färre fostervattenprov kommer att genomföras. Sannolikt sker en förskjutning i andelen kromosomanalyser till undersökningar av redan födda individer som utreds på grund av misstanke om att ha förändringar i kromosomernas utseende. Kompetensen att kunna göra analyser av denna karaktär bibehålls på detta sätt, vilket är betydelsefullt med hänsyn till kvaliteten av sådana analyser.

4.3 Aktörer som deltar i beslut om vilken fosterdiagnostik som kommer att erbjudas i Sverige.

Andra aktörer av betydelse när man gör en etisk analys och jämför kombinerat test med åldersindikation är de som fördelar resurser till verksamheten och de som ansvarar för hur fosterdiagnostik regleras. Dessa aktörer är inte direkt berörda på samma sätt som de intressenter som beskrivits tidigare men de påverkar samhällets erbjudande till den gravida kvinnan och hennes familj och får därigenom indirekt betydelse för de direkt involverade. Även avsaknad av beslut på denna nivå kan innebära ett ställningstagande av betydelse för den sammanfattande etiska analysen. Följande berörda kan identifieras i detta sammanhang: politiker och administratörer i regioner och landsting, politiker på riksplenet, statens medicinskt etiska råd och socialstyrelsen.

Politiker och administratörer i regioner eller landsting.

Politiker och administratörer ansvarar på ett övergripande plan för de ekonomiska ramarna för sjukvården. Politikerna beslutar på underlag framtagna av administratörerna i frågor om de horisontella prioriteringar som kan bli aktuella. Ansvar för vilken utformning fosterdiagnostik får vilar därmed i första hand på politiker och administratörer i regioner eller landsting.

Med hänsyn till att fosterdiagnostik berör centrala etiska värden talar starka skäl för att man ska kunna få tillgång samma erbjudande om kombinerat test oberoende av var man bor i landet. Det är en fråga om solidaritet och rättvisa. Det finns emellertid också fördelar med att olika metoder prövas i olika regioner och landsting och att det därigenom blir möjligt att göra jämförelser som bidrar till fortlöpande överväganden om hur vårdutbudet ska utformas.

Politiker på riksplenet

Politiker på riksplenet ansvarar för lagstiftning och för att denna anger vilka etiska aspekter som ska beaktas i Sverige i samband med fosterdiagnostik. Det är viktigt att motiven till de regleringar som styr vilken fosterdiagnostik som ska erbjudas redovisas på ett sådant sätt att det underlättar en öppen debatt.

Statens medicinsk-etiska råd (SMER)

Rådgivande organ till regeringen med särskilt ansvar att tidigt identifiera nya metoder inom bland annat fosterdiagnostik och analysera dem utifrån ett etiskt perspektiv. Även för SMER är det viktigt att motiven och analyserna redovisas och presenteras på ett sådant sätt att det underlättar en öppen debatt. Detta är en viktig förutsättning för att utvecklingen ska kunna ske under etiskt försvarbara former.

Socialstyrelsen

Socialstyrelsen utfärdar med utgångspunkt i lagstiftningen föreskrifter och allmänna råd för hur fosterdiagnostik får bedrivas i Sverige. Utarbetandet av dessa ska ske i samråd med SMER för att säkerställa att de etiska aspekterna vid utformandet av de allmänna råden beaktas.

4.4 Sammanfattande avvägning

Kombinerat test innebär ur etiska aspekter både fördelar och nackdelar vid jämförelse med fosterdiagnostik på åldersindikation. Bland de viktigaste fördelarna är den säkrare riskbedömningen för Downs syndrom. Detta innebär att färre kvinnor får missfall eftersom färre gravida kvinnor kommer att göra provtagning på moderkaka eller fostervatten samtidigt som fler foster med kromosomförändringar upptäcks, framför allt relaterade till Downs syndrom. De flesta gravida kvinnor är enligt SBU-rapporten intresserade av att få besked om resultatet av undersökningen tidigt i graviditeten och föredrar undersökning i första tredjedelen av graviditeten i stället för undersökningar senare i graviditeten (SBU-rapporten sammanfattning sid. 19). En snabbare analys kan åstadkommas genom den förenklade analysen av kromosomer, den metod som vanligen kallas QF-PCR. Denna metod innebär emellertid att 0,4 % av kromosomförändringar som har klinisk betydelse inte upptäcks vid den genetiska fosterdiagnostiken.

Även ur ett rättviseperspektiv innebär kombinerat test fördelar vid jämförelse med åldersindikation därför att kombinerat test betyder att alla gravida kvinnor får lika tillgång till adekvat vård som i detta fall innebär genetisk fosterdiagnostik.

När åldersindikation används ges först en information om fosterdiagnostik till alla gravida kvinnor. Kvinnor som är 35 år eller äldre erbjuds en mer omfattande information därför att de har en förhöjd risk att få ett barn med kromosomförändring. Om de så önskar kan prov på moderkaka eller fostervatten erbjudas dem. Eftersom erbjudandet riktar sig till en grupp kvinnor som har förhöjd risk att få barn med en kromosomförändring uppfyller inte fosterdiagnostik på åldersindikation kriterierna för screening.

När kombinerat test används ges först en information om en undersökning som avser att ge kvinnan en värdering av hennes risk för att få ett barn med Downs syndrom. Denna första del uppfyller villkoren för screening, eftersom alla gravida kvinnor erbjuds den. Då det är fråga om en undersökning för att göra en riskvärdering bör kvinnan redan i detta skede informeras om nästa steg, nämligen att hon med utgångspunkt från denna ska ta ställning till om hon vill göra provtagning på moderkaka eller fostervatten. Detta senare erbjudande riktar sig till den grupp gravida kvinnor som har förhöjd risk att få ett barn med Downs syndrom och uppfyller därför inte villkoren för screening.

Nackdelen med genetisk fosterdiagnostik i allmänhet är att individer med funktionshinder kan känna sin existens ifrågasatt. Individer med Downs syndrom kan känna sig särskilt utpekade av kombinerat test därför att det är ett erbjudande som riktar sig till alla gravida kvinnor och avser riskbedömning för just denna angivna kromosomförändring.

Om sjukvården organiserar kombinerat test på ett sådant sätt att de gravida kvinnorna får tillräcklig information och tid för reflektion samt att denna utformas på ett sådant sätt att det tydligt framgår att det är frågan om ett erbjudande, som den gravida kvinnan ska ta ställning till minskar risken för att individer med Downs syndrom behöver känna sig särskilt utpekade. Metoden kan då enligt SMERs uppfattning accepteras utifrån både ett individetiskt och ett samhällsetiskt perspektiv.

Rådet vill särskilt framhålla vikten av samhällets ansvar för att stödet till individer med funktionshinder är av den omfattningen att alternativet att föda ett barn med Downs syndrom för den gravida kvinnan blir realistiskt. Samhället har även ett ansvar att verka för en offentlig debatt och kritisk granskning av hur fosterdiagnostik bedrivs.

5. Informationen om fosterdiagnostik

En förutsättning för att kombinerat test ska kunna införas på ett etiskt ansvarsfullt sätt är som framgått av föregående avsnitt att särskilda satsningar görs på en god information. I detta avsnitt skisseras några utgångspunkter för en sådan informationspolicy.

För att överhuvudtaget kunna efterfråga fosterdiagnostik behöver den gravida kvinnan känna till att denna möjlighet finns. Kvinnan bör ha fått kunskapen innan hon blir gravid och samhället har därför ett ansvar för att förmedla denna kunskap i skolan eller på annat sätt. När kvinnan blir gravid ska det sedan med denna grundkunskap vara möjligt för henne att ta ställning till om hon vill veta mer om fosterdiagnostik eller avstå från den information som fosterdiagnostik kan ge.

Vid det första besöket på mödravårdscentralen bör därför barnmorskan ställa frågan till den gravida kvinnan om hon önskar få veta mera om

fosterdiagnostik eller om hon vill avstå från ytterligare information. Om hon väljer att avstå ska hon i fortsättningen erbjudas endast medicinskt motiverade undersökningar, inklusive ultraljudsundersökning för att fastställa graviditetslängd och om det är fler än ett foster. Det betyder även att den gravida kvinna som vill avstå från ytterligare information sannolikt inte heller vill genomgå ultraljudsundersökning i 16:e graviditetsveckan, vars huvudsakliga målsättning är att finna missbildningar.

Det är inte acceptabelt att tvinga på kvinnan information om fosterdiagnostik som hon inte vill ha. Att påtvinga kvinnor information de vill slippa kan innebära att deras rätt till självbestämmande inte respekteras. Vad olika kvinnor vill ha för information och vilken information de vill slippa varierar. För att undvika att tvinga på den gravida kvinnan information som hon inte vill ha bör det vara kvinnan själv som efterfrågar mer information om fosterdiagnostik av sjukvården. Ett problem är att detta förutsätter att alla kvinnor har så mycket kunskaper om fosterdiagnostik redan före en eventuell graviditet att de kan efterfråga den ytterligare information som de vill ha. Det finns risk för att kvinnor inte frågar efter undersökningen därför att de inte känner till möjligheten. Information innan graviditeten bör vara utformad på ett för alla lättillgängligt sätt.

De gravida kvinnor som vill veta mer bör erbjudas att själva beställa tid för att få mer information. Den bör ges vid en särskild mottagning vid ett särskilt tillfälle och av särskilt utbildad personal. Informationen som kvinnan erbjuds vid denna mottagning bör innehålla all relevant information om fosterdiagnostik och de möjliga alternativ som kan erbjudas henne som en följd av resultatet av diagnostiken. Det gäller också information om alla alternativa former som kan erbjudas henne samt även information om alternativet att avstå från fosterdiagnostik. Detsamma gäller möjliga uppföljande handlingsvägar såsom abort eller att föda det skadade barnet.

Information om fosterdiagnostik bör ges så tidigt som möjligt i graviditeten för att ge kvinnan så mycket tid som möjligt för att ta ställning till de olika frågor som uppstår. Situationen med graviditet och funderingar på abort är känslig, och det kan krävas tid för bearbetning av informationen för att kvinnan ska komma fram till ett väl övervägt beslut.

Det är också viktigt att inte bara medicinsk information och medicinska konsekvenser av olika beslut tas upp. Psykosociala faktorer kan vara minst lika avgörande som rent medicinska faktorer för en kvinnas beslut om att genomgå fosterdiagnostik. Hur kan livet som förälder till ett funktionshindrat barn se ut? Vilka begränsningar i livet kommer mitt barn att få? Hur fungerar samhällets omsorger om funktionshindrade? Kommer mitt barn kunna bilda familj och få barn? Går det att teckna försäkringar? En viktig förutsättning är att kvinnan informeras om att det

är fråga om ett erbjudande, som hon inte måste acceptera. Kvinnans samtycke till eventuell fosterdiagnostik måste därför vara frivilligt för att kravet på autonomt beslutsfattande som utesluter alla former av tvång och andra påtryckningar ska vara uppfyllt.

Fördelen med ett sådant tillvägagångssätt är också att mer tid kan ägnas åt att ge information och även fånga upp de frågor som kvinnan har. Det blir lättare för kvinnan att återkomma med frågor till personal som har särskild kompetens inom området. En sådan mottagning bör även ges ansvar att följa upp de kvinnor som avbryter graviditeten därför att undersökningen visat att fostret varit skadat. Avgörande ur autonomisynpunkt är kvinnans möjligheter att styra besluten i enlighet med sina önskemål och värderingar.

Det är av synnerlig vikt att gravida kvinnor informeras om att den första delen av provtagningen endast innebär en individuell riskbedömning och att även kvinnor med låg risk kan få barn med Downs syndrom eller någon annan kromosomförändring.

6. Prioriteringsaspekter

SMER framförde i yttrandet ”Etiska frågor kring fosterdiagnostik” (2006) att genetisk fosterdiagnostik bör bli föremål för samma typ av prioriteringsresonemang som annan medicinsk verksamhet.

När man väl kommit fram till att kombinerat test är etiskt acceptabelt måste man också ställa sig frågan hur hälsovinster och andra fördelar liksom de ökade kostnaderna ställer sig i ett prioriteringsperspektiv, dvs. hur stora de är i förhållande till andra metoder och program som konkurrerar om resurserna i sjukvården.

6.1 Tidigare överväganden av betydelse för prioritering av fosterdiagnostik

I den etiska plattform för prioriteringar som riksdagen ställt sig bakom (prop. 1996/1997:60) anges att tre grundläggande principer bör ligga till grund för prioriteringsbeslut inom hälso- och sjukvården. Dessa är:

- *människovärdesprincipen*, alla människor har lika värde och samma rätt till sjukvård oberoende av personliga egenskaper och funktioner i samhället,
- *behovs- och solidaritetsprincipen*, resurserna bör fördelas efter behov
- *kostnadseffektivitetsprincipen*, vid val mellan olika verksamheter eller åtgärder bör en rimlig relation mellan kostnader och effekt, mätt i förbättrad hälsa och förhöjd livskvalitet, eftersträvas.

Detta återspeglas också i 2 § HSL där det anges att ”målet för hälso- och sjukvården är en god hälsa och en vård på lika villkor för hela befolkningen. Vården ska ges med respekt för alla människors lika värde

och för den enskilda människans värdighet. Den som har det största behovet av hälso- och sjukvård ska ges företräde till vården.”

Fosterdiagnostik är, som namnet säger, en form av diagnostik. Enligt ett tillägg till hälso- och sjukvårdslagens 2a§ som beslutades av riksdagen i samband med beslutet om riktlinjerna för prioriteringar ”ska varje patient som vänder sig till hälso- och sjukvården, om det inte är uppenbart obehövt, snarast ges en medicinsk bedömning av sitt hälsotillstånd.”

I propositionen om prioriteringar inom hälso- och sjukvården (1996/97:60 sid. 26) anges att ”den medicinska bedömningen blir därmed det viktigaste underlaget för prioritering. Med denna som grund ska hälso- och sjukvården tillsammans med patienten avgöra vilken form av behandling eller vård som är nödvändig”.

När det gäller fosterdiagnostik finns i dag få möjligheter att bota foster med skador som upptäcks genom fosterdiagnostik. Den åtgärd som idag kan bli följden av att en skada upptäcks genom genetisk fosterdiagnostik är att kvinnan genomgår abort. I propositionen om prioriteringar inom hälso- och sjukvården konstateras också att hälso- och sjukvård som är reglerad genom särskild lagstiftning får anses garanterad resurser. Det gäller vård enligt smittskyddslagen, psykiatrisk tvångsvård, rättspsykiatrisk vård och legala aborter (sid. 61).

Prioriteringar handlar om att jämföra vad sjukvården uppnår för varje satsad krona givet att man vill komma närmare medicinens mål, jämfört med vad man kunde ha uppnått om resurserna i stället lagts på något annat.

6.2 Analys av prioriteringar och fosterdiagnostik när kombinerat test tillämpas

För att föra diskussionen vidare om hur kombinerat test bör beaktas ur ett prioriteringsperspektiv behöver man närmare analysera tillämpningen av den etiska plattformen.

Till grund för den etiska plattformen ligger som tidigare nämnts människovärdesprincipen, behovs- och solidaritetsprincipen samt kostnadseffektivitetsprincipen.

6.2.1 Människovärdesprincipen

Människovärdesprincipen är en av de grundläggande etiska principerna. Statens medicinsk-etiska råd har i många olika sammanhang tagit upp frågan om människovärdet. I skriften *Det svärfångade människovärdet* (1991) har rådet anfört att:

1. Människovärdet är knutet till existensen, inte till funktioner och egenskaper

2. Människovärde är ett axiom, som inte kan bevisas genom empiriska undersökningar eller prövning
3. Människovärdet innebär att alla människor har vissa fundamentala rättigheter som ska respekteras och i dessa avseenden är ingen förmer än någon annan
4. Människovärde utesluter inte möjligheten att värdera människors egenskaper, lämplighet eller kvalifikationer i ett visst bestämt sammanhang.

En central fråga vid en analys av människovärdet i samband med fosterdiagnostik är vidare frågan om det befruktade äggets skyddsvärde.

I samhället råder olika uppfattningar om vilket skyddsvärde man bör tillmäta ett befruktat ägg. Tre olika hållningar kan urskiljas:

1. Mänskligt liv börjar vid befruktningen och det befruktade ägget har fullt människovärde, dvs. rätt till skydd och obetingad rätt till liv.
2. Tillblivelsen av det mänskliga livet är en process, där det befruktade ägget är ett liv i vardande med ett visst skyddsvärde. Detta skyddsvärde ökar gradvis under utvecklingens gång. Vid den tidpunkt då fostret kan vara livsdugligt utanför moderns kropp övergår fostrets skyddsvärde i människovärde.
3. Det befruktade ägget har utvecklingspotential men i sig själv inget skyddsvärde.

SMER har i tidigare yttranden och skrifter behandlat denna fråga, bl.a. i yttrandet *Assisterad befruktning* (1995), Etiska vägmarken 10, *Om livets början* (2000) samt yttrandet *Embryonal stamcellsforskning* (2002). Rådet har då anslutit sig till den andra ståndpunkten. Den är förenlig med nuvarande abortlagstiftning och också med hur fosterdiagnostik hittills har tillämpats.

6.3.2 Behovs- och solidaritetsprincipen

Behovs- och solidaritetsprincipen innebär att resurser ska fördelas efter behov och inte t.ex. efter efterfrågan. Vid fosterdiagnostik blir frågan viktig om vems behov som avses, kvinnans eller fostrets.

Kvinnan har sina behov, sina skäl att vilja göra fosterdiagnostik och att kanske senare välja att göra abort. De blivande föräldrarna kanske bedömer att de inte skulle orka ta hand om ett svårt skadat barn. Vad kan fostret sägas ha för behov i detta sammanhang och vem är det som i så fall ska värna om fostrets behov? De individer som har den bästa möjligheten att värdera fostrets situation är i de flesta fall de blivande föräldrarna och av dem är det den gravida kvinnans uppfattning som är viktigast, bland annat därför att hon bär på graviditeten. På samma sätt som det är den gravida kvinnan som är den som fattar beslut om abort, är det också kvinnan i samråd med sin partner som är bäst lämpad att fatta beslut om huruvida fosterdiagnostik ska göras eller inte.

De övergripande syftena med fosterdiagnostik kan beskrivas från flera utgångspunkter. Från samhällets sida är syftet att inom vissa ramar erbjuda information om fosterdiagnostik till den gravida kvinnan för att hon ska få möjlighet att ta ställning till om hon vill genomgå någon typ av fosterdiagnostik. Eftersom resultatet av fosterdiagnostik kan leda till att kvinnan behöver ta ställning till om hon vill göra abort är det viktigt att hon fått nödvändig information om vilka konsekvenserna är om hon accepterar erbjudandet om att få göra fosterdiagnostik. Abortlagen ger kvinnan rätt att fram till utgången av 18:e graviditetsveckan besluta om hon vill avbryta graviditeten utan att hennes motiv efterfrågas. Eftersom lagen ger kvinnan denna rätt kan den kvinna som efter fosterdiagnostik fått veta att fostret är sjukt eller skadat själv besluta om hon vill göra abort eller inte.

Från prioriteringssynpunkt kan man också ställa sig frågan hur det sammanvägda behovet ser ut i den aktuella gruppen. Det är grupp av friska gravida kvinnor och foster med en liten risk att drabbas av en allvarlig händelse (föda ett barn med funktionsnedsättning resp. vara ett barn med funktionsnedsättning). Denna grupp kan jämföras med friska personer i befolkningen som går omkring med förstadier till en tumör eller stroke eller något annat allvarligt sjukdomstillstånd som eventuellt kan förebyggas. De som drabbas, som vi inte vid undersökningstillfället känner till vilka de är, har naturligtvis ett stort behov, men gruppen som helhet har antagligen ett litet eller måttligt behov av vård i förhållande till patienter med till exempel hjärtsvikt, blindhet eller andra allvarliga sjukdomar och funktionshinder.

Solidaritetsprincipen eller rättvisepincipen, vilket kanske kan anses vara en mer adekvat beteckning i dessa sammanhang innebär att lika möjligheter ges till vård och att skillnader i förutsättningarna för att leva ett gott liv bör utjämnas i så stor utsträckning som möjligt. Såsom fosterdiagnostik i dag erbjuds gravida kvinnor i landet finns brister i tillämpningen av principen. I delar av landet erbjuds kombinerat test medan åldersindikation erbjuds i andra delar. Eftersom fosterdiagnostik på flera sätt berör grundläggande etiska värden, fram för allt autonomi men även tex. människovärde och integritet, blir det särskilt viktigt att tillgodose solidaritetsprincipen eller rättvisepincipen.

SMER anser att tidig fosterdiagnostik så som den hittills tillämpats uppfyller behovsprincipen men inte fullt ut solidaritetsprincipen eller rättvisepincipen. Kombinerat test tillgodoser på ett bättre sätt solidaritetsprincipen än vad åldersindikation gör. Utifrån ett etiskt perspektiv är det centralt att solidaritetsprincipen beaktas när det avgörs hur fosterdiagnostik ska prioriteras inom hälso- och sjukvården. Det finns skäl som talar för att gravida kvinnor bör ges tillgång till likvärdiga erbjudanden att få göra fosterdiagnostik oavsett var de bor.

6.2.3 Kostnadseffektivitetsprincipen

Kostnadseffektivitetsprincipen innebär att vid val mellan olika verksamheter eller åtgärder bör man eftersträva en rimlig relation mellan kostnader och effekt, mätt i förbättrad hälsa och förhöjd livskvalitet. Principen bör i första hand avse den inverkan åtgärderna har på individens och närståendes hälsa eller livskvalitet. Den bör inte omfatta enbart de direkta ekonomiska kostnaderna utan även förekommande etiska värden. För att göra den ekonomiska analysen hanterbar kan man avgränsa sig till de kostnader som direkt belastar sjukvården.

Den etiska analysen av kombinerat test har visat att metoden i första hand kan förbättra flera gravida kvinnors livskvalitet än om åldersindikation använts. I ett begränsat antal fall kommer kombinerat test även ge barn möjlighet att födas som om åldersindikation använts lett till missfall. Det betyder att kombinerat test bättre tillgodoser etiska värden och därmed kan sägas ge större hälsovinst än vad åldersindikation gör. De vinster som görs i termer av livskvalitet och hälsa etc. är emellertid svåra att operationalisera och kvantifiera på ett användningsfritt sätt. De tillåter därför inte att man gör en traditionell kostnadseffektanalys där kostnaderna ställs i relation till ett effektmått.

SBU har gjort ett försök till en analys av vilka de direkta kostnaderna för sjukvården skulle vara om kombinerat test introducerades samtidigt som åldersindikation skulle sluta att användas.

Tabell 2. Beräkning av kostnaderna för de två jämförda alternativen; uppgifterna (modifierade från SBU-rapporten)

Kostnader	Kombinerat test	Åldersindikation
Kostnader enligt SBU	290 660 000	186 065 000
NUPP som redan idag utförs	+18 000 000*	-18 000 000*
Extra kostnad för information enligt SMERs krav	4 860 000	
Summa kostnader	313 520 000	168 065 000

(*)18 miljoner kronor är sjukvårdens kostnader i dag för NUPP. För att ge en rättvisande bild vid jämförelse mellan kombinerat test och åldersindikation redovisas dessa kostnader under rubriken kombinerat test.

Beräkningen bygger på uppgifter från det i figur 1 redovisade beslutsträdet.

I SBU:s beräkningar anges att införandet av kombinerat test skulle kräva ytterligare fem minuters barnmorsketid för information. Denna uppskattning förefaller mycket låg med tanke på de brister SBU påtalat i fråga om kunskaper både hos sjukvårdspersonalen och hos de gravida kvinnorna. Med den målsättning som anges i detta yttrande borde tiden fördubblas. Om t ex. en barnmorska avsätter 30 minuter för information om fosterdiagnostik i stället för de 15 minuter som föreslagits skulle

detta leda till en merkostnad av 4 860 000 kronor. Till detta kommer även investeringskostnader om särskilda mottagningar ska organiseras där informationen ges. Det bör understrykas att dessa beräkningar bygger på uppskattningar och därför är osäkra.

Kombinerade test kostar enligt dessa uppskattningar sålunda 145 miljoner mer än om åldersindikation. Det bör noteras att om den ultraljudsundersökning som utförs vid NUPP-undersökningen tidigt i graviditeten skulle innebära att man inte behöver göra den rutinmässiga undersökningen i 16:e graviditetsveckan skulle kostnaderna för kombinerade test minska med 90 miljoner kronor. Enligt SBU finns emellertid inte vetenskapligt underlag för att ersätta den rutinmässiga ultraljudsundersökningen i 16:e graviditetsveckan med en ultraljudsundersökning i 10:e -14:e graviditetsveckan.

Kombinerat test innebär sålunda en uppskattad ökad kostnad i jämförelse med åldersindikation på 145 miljoner kronor, vilket motsvarar 1450 kronor per gravid kvinna. Denna kostnad ska ställas mot sådana vinster som att antalet missfall minskar med enligt beräkningen 30 per år och att fler fall med kromosomförändringar kan upptäckas. Hur många det är fråga om kan emellertid inte uppskattas med rimlig säkerhet. I de ökade kostnaderna ingår även att informationen inför undersökningen kan utformas på ett sådant sätt att autonomi för den gravida kvinnan och hennes familj förbättras.

SMER anser att det inte går att uppskatta kostnadseffektiviteten på ett specificerat sätt, men vid en kvalitativ värdering bör vinsterna anses vara så stora att de väl försvarar de ökade kostnaderna.

När sjukvårdshuvudmännen ska ta ställning till under vilka förutsättningar genetisk fosterdiagnostik ska erbjudas kommer diskussioner kring prioriteringar också att finnas med. Ett av de viktigaste syftena med det kombinerade testet är att minska antalet fostervattenprov och därmed också minska antalet missfall som kan bli följden av fostervattenprov. Om hälso- och sjukvårdshuvudmännen gör bedömningen att erbjudande om kombinerat test till samtliga gravida kvinnor skulle bli alltför kostsamt och därför väljer att erbjuda detta test enbart till en viss grupp av kvinnor, exempelvis kvinnor som är 35 år eller äldre, förändras förutsättningarna i den etiska analysen. Den i detta yttrande genomförda analysen kan i så fall behöva modifieras.

En annan fråga som kan rubba den etiska analys som presenterats i detta yttrande är det valda gränstalet för erbjudande av prov på moderkaka eller fostervatten. Som tidigare beskrivits har man hittills utgått från att sådana erbjudanden ska ges till kvinnor som vid ett kombinerat test får en kvot som är 1/250 eller större. Om denna kvot ändras för mycket kan det bli nödvändigt att på nytt utvärdera metoden ur ett etiskt perspektiv. Sänks t ex. kvoten till mycket låga värden kommer visserligen flera foster med kromosomförändringar att upptäckas, men samtidigt leder det

till att flera prov på moderkaka eller fostervatten utförs, vilket i sin tur medför fler missfall. Förändringar i kvoten som sker i små steg kan leda ut på ett sluttande plan och undergräva förutsättningarna för de här presenterade etiska ställningstagandena.

6.3 Slutsats

SMER anser sammanfattningsvis att kombinerat test är att föredra framför åldersindikation, men att ett införande av kombinerat test kräver särskilda satsningar på personalutbildning i syfte att förbättra informationen till de gravida kvinnorna.

7. Referenser

Abortlag (1974:595)

Det svårfångande människovärdet - en debattskrift, Etiska vägmarken nr 4, SMER (1991)

Embryonal stamcells forskning, yttrande, SMER (2002)

Etiska frågor kring fosterdiagnostik, yttrande, SMER (2006)

Hälso- och sjukvårdslag (1982:763)

Metoder för tidig fosterdiagnostik - en systematisk litteraturöversikt, SBU rapport nr 182 (2006)

Om livets början - en debattskrift, Etiska vägmarken Nr 10, SMER (2000)

Assisterad befruktning – synpunkter på vissa frågor i samband med befruktning utanför kroppen, skrivelse, SMER (1995)

Prioriteringar inom hälso- och sjukvården (prop. 1996/97:60, bet. 1996/97:SoU14)