



2004-12-20

Dnr 34/04

Socialdepartementet  
103 33 Stockholm

### Yttrande om införande av en ny fosterdiagnostisk metod

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

Yttrandet har beslutats av ledamöterna Daniel Tarschys (ordförande), Ingrid Andersson, Leif Carlson, Kenneth Johansson, Tuulikki Koivunen Bylund, Chatrine Pålsson, Göran Sjönell och Conny Öhman.

Vid rådets behandling av frågan har vidare deltagit Göran Hermerén, Per-Christian Jersild, Lena Jonsson, Niels Lynøe, Christian Munthe, Elisabeth Rynning, Jan Wahlström och Kerstin Wigzell, samtliga sakkunniga i rådet.

Ärendet har beretts av huvudsekreteraren Hans-Gunnar Axberger.

Hans-Gunnar Axberger  
huvudsekreterare  
e.u.

# Yttrande angående införandet av en ny fosterdiagnostisk metod

## *Bakgrund*

Statens medicinsk-etiska råd är ett rådgivande organ under Socialdepartementet. Enligt regeringens direktiv till rådet skall rådet sträva efter en helhetssyn på frågor som rör sådan medicinsk forskning och behandling som kan anses känslig för den mänskliga integriteten eller påverka respekten för människovärdet. Behovet av dialog mellan forskare och politiker framhålls. I direktiven framhålls också vikten av att rådet i arbetet med dessa frågor har i åtanke att den utveckling som sker på området ofta har mycket långsiktiga verkningar.

Fosterdiagnostik berör svåra etiska överväganden och ytterst synen på människovärdet. Rådet vill därför betona vikten av en bred och öppen diskussion i dessa frågor. Diskussionen får inte vara förbehållen den medicinska professionen och andra experter utan måste föras i samhället i stort.

Utvecklingen går mycket snabbt och nya metoder som ger möjlighet att utföra genetiska undersökningar av fostret tillkommer. En sådan metod är s.k. QF-PCR, som är en förenklad form av kromosomanalys. Allteftersom utvecklingen fortskrider kommer mer information om fostret att bli tillgänglig. Enligt rådets mening är det angeläget att nya metoder innan de introduceras blir föremål för en allsidig etisk analys.

När det gäller den förenklade kromosomanalysen finns flera etiska problemställningar, varav vissa avser allmänna övergripande frågor som för närvarande är föremål för ett utredningsarbete inom rådet. Frågan om fosterdiagnostik är emellertid komplicerad och en etisk genomlysning av hela området kräver att de olika metoderna bedöms samtidigt. Med hänsyn till att den förenklade kromosomanalysen enligt uppgifter som rådet fått är på väg att införas inom sjukvården finner rådet det angeläget att redan nu anföra vissa vägledande synpunkter, i avvaktan på att den övergripande genomlysningen av hela ämnet har genomförts.

## *Allmänt*

QF-PCR står för kvantitativ fluorescent polymeraskedjereaktion. Metoden används för *kromosomanalys* av prov från moderkaka eller fostervatten. Den förutsätter alltså ett s. k. invasivt ingrepp.

*Invasiv fosterdiagnostik* erbjuds för vissa riskgrupper, dvs gravida kvinnor som löper en förhöjd risk att föda ett sjukt eller skadat barn. Dessa riskgrupper är huvudsakligen kvinnor över 35 år, kvinnor som själva eller vilkas partners har en ärftlig risk och kvinnor som tidigare fött skadade barn. De ingrepp som är aktuella vid provtagningen innefattar en viss risk för missfall. Risken uppskattas till 0,5 – 1 procent.

Den hittills använda metoden för kromosomanalys innefattar kromosomodling och kromosomanalys med hjälp av *karyotypering*, som möjliggör ett fastställande av cellernas fullständiga kromosomuppsättning. Den kallas här *fullständig kromosomanalys* och innebär att man får all genetisk information som med dagens teknik går att få fram.

QF-PCR är en snabbare och enklare form av kromosomanalys. Metoden kallas här *förenklad kromosomanalys*.<sup>1</sup> Den är vanligen inriktad på fem kromosomer (13, 18, 21, X och Y), där de avvikelser man oftast letar efter finns. Ungefär 90 procent av de avvikelser som går att finna med en fullständig analys upptäcks genom den förenklade analysen, enligt SBU:s beräkningar. Den förenklade analysen kan ge svar inom en till två dagar.

Den förenklade analysen används vid en del kliniker i Sverige som komplement till den fullständiga. På flera håll står man i begrepp att övergå till att använda den förenklade analysen som huvudmetod och avstå från den fullständiga analysen.

#### *Jämförelse mellan hittills använd, fullständig kromosomanalys och förenklad kromosomanalys (QF-PCR)*

*Grundmetod:* Bägge analyserna görs på prov från fostervatten eller moderkaka. De är alltså ”lika” invasiva och innefattar därvid samma risk.

*Erhållen kunskap:* Den fullständiga kromosomanalysen ger mer information. Om den förenklade kromosomanalysen idag ersatte den fullständiga skulle något fler av de avvikelser som nu upptäcks missas. Det är då fråga om allvarliga avvikelser som vanligen föranleder abort när de upptäcks. SBU har uppskattat antalet avvikelser till 12-16 fall om året. Andra beräkningar pekar mot ett lägre antal ”missade” fall, cirka fem per år.

*Säkerhet:* Bägge analyserna ger tillförlitliga svar beträffande det som eftersöks. Den förenklade analysen är dock något säkrare. Bl.a. slipper man det som kallas odlingsartefakter, eftersom man inte behöver odla celler.

*Snabbhet:* Den förenklade analysen är mycket snabbare – en till två dagar jämfört med två till tre veckor.

*Kostnad:* Kostnaden för den förenklade analysen kan uppskattas till cirka 1250 kr, medan kostnaden för den fullständiga kan uppskattas till cirka 4600 kr (uppskattningarna är gjorda av SBU). Kostnaderna behöver inte ses som alternativa; man kan tänka sig att metoderna kompletterar varandra på olika sätt. Det bör även observeras att kostnadsberäkningar kan sättas in i ett större sammanhang; här anges enbart den specifika kostnaden för de respektive analyserna.

*Information till patienten:* Det är enklare att informera patienten om den förenklade analysen, eftersom man från början vet vad man kan få svar på. Vid den fullständiga analysen kan man erhålla kunskap som den undersökte inte varit beredd på. Detta skall vägas mot svårigheten att vid den förenklade analysen informera om att man vid denna inte får veta allt som går att få veta.

*Sammanfattningsvis* kan man säga att den förenklade analysen ger ett snabbt svar beträffande minst 90 procent av det man kan få veta. Snabbheten är av stor betydelse dels på grund av att paret har begränsad tid på sig att tillgodogöra sig informationen och fatta beslut om ett

---

<sup>1</sup> En utförlig beskrivning av metoden finns i den utvärdering som gjorts av Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU), SBU Alert *QF-PCR för bestämning av kromosomavvikelser hos foster*, version 2, 2004-06-23, se [www.sbu.se](http://www.sbu.se). Vidare hänvisningar till SBU avser denna utvärdering.

eventuellt avbrytande av graviditeten, dels eftersom väntetiden erfarenhetsmässigt är påfrestande.

Även den lägre kostnaden kan hävdas utgöra en fördel med den förenklade analysen. Kostnadsberäkningar, i varje fall om de görs i ett samhällsekonomiskt sammanhang, är emellertid problematiska på detta område. Det finns bl.a. risk för att en kortsiktig besparing i ett längre perspektiv innebär motsatsen, genom att det föds fler svårt skadade barn. Det leder i sin tur in på ekonomiska kalkyler som i sig inte är etiskt försvarbara att överhuvudtaget ställa upp.<sup>2</sup> Det är därför enligt rådets mening inte önskvärt att ekonomiska faktorer tillåts styra utvecklingen inom fosterdiagnostiken.

### *De principer som gäller för dagens fosterdiagnostik*

Införandet av nya fosterdiagnostiska metoder skall bedömas i enlighet med de principer som är styrande för den fosterdiagnostiska verksamheten idag. Det nuvarande rättsläget bygger på de överväganden som gjordes i regeringens proposition *Fosterdiagnostik och abort* (prop. 1994/95:142). Grunden för de förslag som där lades fram kan härledas ur följande principuttalande om rätten att fatta beslut om fosterdiagnostik:

Hur svårt ställningstagandet till fosterdiagnostik än är finns det ingen annan än kvinnan själv som är bättre lämpad att fatta beslutet. Att det är kvinnan själv som i samråd med läkaren bör besluta överensstämmer med bestämmelserna i hälso- och sjukvårdslagen. Det stämmer också väl med synsättet i abortlagen som ger kvinnan rätt att fram till en viss tidpunkt själv besluta om hon vill göra abort eller inte. Vi anser att samma tilltro bör kunna sättas till kvinnans förmåga att avgöra om hon skall genomgå fosterdiagnostik.

Enligt vår mening måste ställningstaganden till fosterdiagnostik ta sin utgångspunkt i en människosyn där människor förväntas klara av att fatta svåra beslut. Den kvinna som genomgår fosterdiagnostik önskar sig vanligen barn. Ett ställningstagande till att avbryta graviditeten är ett stort och svårt beslut. Det har framförts farhågor för att fosterdiagnostik skulle kunna leda till ett samhälle där svåra handikapp inte accepteras. Enligt vår mening finns det inget som säger att en syn på kvinnor och män som kompetenta att fatta svåra beslut skulle leda till en sådan utveckling.

Vi anser därför att kvinnan själv skall avgöra om hon skall genomgå fosterdiagnostik.

I enlighet med propositionen antog riksdagen de ännu gällande riktlinjerna för fosterdiagnostiken, som lyder på följande sätt:

Alla gravida kvinnor skall erbjudas information om fosterdiagnostik. Gravida kvinnor som är yngre än 35 år eller som inte tillhör någon riskgrupp bör erbjudas en allmän, översiktlig information. Gravida kvinnor som är 35 år och äldre samt kvinnor som tidigare fött barn med funktionsstörning eller som är bärare av anlag för någon svår

---

<sup>2</sup> Kommittén om genetisk integritet påminde om Vetenskapsrådets konsensusuttalande om fosterdiagnostik där det framhålls att det inte är etiskt acceptabelt att göra kalkyler som inbegriper en värdering av eventuella framtida vårdkostnader för människor med handikapp eller sjukdom av olika slag, dvs. att ställa kostnader för fosterdiagnostik som kan förväntas leda till abort mot de vårdkostnader som skulle uppkomma om de beräknade aborterna inte kommer till stånd (SOU 2004:20 sid. 266).

ärfvlig sjukdom bör erbjudas en mer ingående information och vägledning om fosterdiagnostik samt också erbjudas genetisk rådgivning.

Informationen skall innehålla uppgifter om vilka möjligheter fosterdiagnostiken erbjuder, på vilka villkor undersökningarna är tillgängliga samt vilka begränsningar och risker som är förknippade med dessa.

Kvinnan skall, efter att ha fått information, själv – i samråd med läkaren – bestämma om hon skall genomgå fosterdiagnostik.

(---)

Fosterdiagnostikens inriktning och omfattning har nyligen varit föremål för en parlamentarisk utredning, som redovisats i betänkandet Genetik, integritet och etik (SOU 2004:20). Kommittén konstaterade att det för svensk del råder samsyn om två grundprinciper.

- Alla gravida kvinnor skall erbjudas god information under individuellt avpassade former om de undersökningsmetoder som finns och vad dessa innebär för kvinnan och fostret.
- Det är kvinnan själv som, efter information, bestämmer vilka undersökningar hon skall genomgå och vad hon skall få veta om resultaten.

Kommittén ansåg att det inte fanns skäl att ändra det sakliga innehållet i den nuvarande regleringen, men förde ett resonemang om den förskjutning som ägt rum från de ursprungliga obstetriska ändamålen med fosterdiagnostiken:

Fosterdiagnostik i form av ultraljudsundersökning erbjuds i Sverige sedan länge rutinmässigt och den innefattar numera i allmänhet också undersökning av fostrets anatomi. Det är enligt kommitténs mening olyckligt att dessa bägge undersökningsändamål inte på ett tydligare sätt hållits isär. Utvecklingen har inneburit att även andra former av undersökningar av fostret kunnat ses som en del av fosterdiagnostiken som helhet. Allteftersom forskningen frambringar mer förfinade undersöknings- och analysmetoder riskerar dessa att komma att ingå i vad som uppfattas som ”normal fosterdiagnostik”, varvid verksamheten kommer allt längre från det ursprungliga, obstetriska, syftet. I stället riskerar fokus att förflyttas till fostrets hälsa och kanske även egenskaper. En sådan utveckling är enligt kommitténs mening icke önskvärd.

Mot den bakgrunden kan man ställa frågan om det är befogat från allmän synpunkt att fosterdiagnostiken bibehåller den nuvarande omfattningen. Frågan kan i synnerhet ställas om inte ultraljudsundersökningar i högre utsträckning än nu skulle kunna begränsas till högriskgrupper. Det är emellertid enligt kommitténs mening orealistiskt att begränsa den fosterdiagnostiska verksamheten sådan den etablerats. Den möjlighet till ultraljudsundersökning av fostrets anatomi som sedan länge erbjuds som ett regelmässigt inslag i fosterdiagnostiken bör således finnas kvar. Däremot bör regelmässigheten inte utsträckas till andra undersökningsformer. Man bör ta lärdom av den tidigare i viss mån ”automatiska” utvecklingen och mer noga följa förändringar i verksamheten. Skillnaden mellan undersökningar för obstetriska ändamål och undersökningar som görs i andra syften måste om möjligt än tydligare klargöras och upprätthållas inom mödravården.

Kommittén avslutade sin behandling av de fosterdiagnostiska frågorna med att konstatera att det här finns en rad etiska aspekter som behöver diskuteras fortlöpande, understryka vikten av att detta sker och hänvisa till det arbete som bedrivs av Statens medicinsk-etiska råd.

### *Rådets överväganden*

Någon samlad etisk analys av vad ett införande av den förenklade formen av kromosomanalys skulle innebära har, såvitt rådet kunnat utröna, ännu inte företagits. Statens beredning för medicinsk utvärdering har i en s.k. Alert-rapport bedömt det vetenskapliga kunskapsläget när det gäller metoden. I rapporten framhålls som ytterst angeläget att metodens etiska och ekonomiska konsekvenser blir föremål för diskussion innan den ersätter den fullständiga kromosomanalysen.

Statens medicinsk etiska råd vill understryka vikten av att respektera det berörda paret och ytterst kvinnans rätt till självbestämmande, som är den rättsliga regleringens grundläggande princip. Som entydigt framgått ovan är det kvinnan som efter samråd med läkare avgör vilken fosterdiagnostik som hon skall genomgå. Hon skall därför själv fatta beslutet om hon vill att en förenklad eller fullständig kromosomanalys skall göras. För detta talar med styrka även det förhållandet att det invasiva ingreppet inför kromosomanalysen är förenat med risk; det är inte etiskt försvarbart att utsätta någon för ett på det sättet farofyllt ingrepp utan att erbjuda en möjlighet att fullt ut tillvarata den information som ingreppet möjliggör.

Enligt rådet bör den förenklade formen av kromosomanalys inte introduceras som metod vid rutinanalyser av kromosomer annat än om det kan ske på ett väl genomtänkt sätt och efter en seriös och allsidig etisk analys. En sådan analys bör företrädesvis ske på nationell nivå där inte bara den medicinska professionen utan även andra samhällsliga intressen finns representerade. Som rådet inledningsvis beskrivit pågår för närvarande inom rådet ett sådant arbete kring fosterdiagnostik.