

SMER  
Postadress  
Socialdepartementet  
SE-103 03 Stockholm  
Besöksadress  
Regeringsgatan 30-32  
Tel 08-405 10 00  
www.smer.se

## STATENS MEDICINSK - ETISKA RÅD



2006-11-06

Dnr 28/06

Socialdepartementet  
103 33 Stockholm

### **Yttrande om etiska frågor kring fosterdiagnostik**

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

Yttrandet har beslutats av ledamöterna Daniel Tarschys (ordförande), Mona Berglund Nilsson, Tuulikki Koivunen Bylund, Elina Linna, Barbro Westerholm och Conny Öhman.

Vid rådets behandling av frågan har vidare deltagit Göran Hermerén, Lena Barrbrink, Daniel Brattgård, Lena Rehnberg, Nils Lynöe, Ulla Lönnqvist Endre, Jan Wahlström, Christina Wahrolin och Karin Johannisson, samtliga sakkunniga i rådet.

Daniel Tarschys  
ordförande

# Etiska frågor kring fosterdiagnostik

## Innehållsförteckning

### Förord

#### 1. Fosterdiagnostik i Sverige

- 1.1 Historisk bakgrund*
- 1.2 Provtagnings- och analys metoder*
- 1.3 Några viktiga genetiska begrepp*
- 1.4 Gällande rätt*

#### 2. Utgångspunkter för den etiska analysen

- 2.1 Bakgrund*
- 2.2 Instrument för etisk analys*
- 2.3 Några grundläggande etiska principer och begrepp av betydelse för fosterdiagnostik*
  - Människosyn*
  - Människovärdesprincipen*
    - Kvinnors motiv att välja fosterdiagnostik
    - Ökad diskriminering av funktionshindrade?
    - Viktigt med tydlig information om fosterdiagnostikens syften
  - Autonomi eller självbestämmande*
    - Informerat samtycke
  - Integritet*
  - Livskvalitet*
  - Behovs- och solidaritetsprincipen*
  - Det befruktade äggets moraliska status*

#### 3. Varför fosterdiagnostik?

- 3.1 Intressenter och värden*
- 3.2 Livskvalitet och fosterdiagnostik*
- 3.3 Intresse- och värdekonflikter*
- 3.4 Målorienterad analys*

#### 4. Vilken fosterdiagnostik?

- 4.1 Gränsdragningsproblem: vilka värden ska beaktas och hur ska de vägas mot varandra?*
- 4.2 Rättvise- eller prioriteringsaspekter*

#### 5. Fosterdiagnostik - hur?

- 5.1 Hur ska information om fosterdiagnostik erbjudas den gravida kvinnan?*
  - Genetisk vägledning
- 5.2 Genetisk screening*
  - Bakgrund
  - Exempel på genetisk screening i samband med fosterdiagnostik
  - Exempel på screening vid andra typer av fosterdiagnostik

#### 6. Vem ska bestämma? Fosterdiagnostik i framtiden

- Förskjutningar av värderingar*
- De grundläggande förutsättningarna för fosterdiagnostik fastlagda av riksdagen*
- Lösningar i andra länder*

7. En fallstudie – Samhällsetisk och individetisk analys av introduktionen av den förenklade kromosomanalysen (QF-PCR)

*7.1 Bakgrund*

*7.2 Utgångspunkter för analysen*

*7.3 Etisk analys*

*7.4 Slutsatser*

8. Sammanfattning - Förslag till åtgärder

Referenser

## Förord

Nya metoder för att upptäcka sjukdomar och skador redan på fosterstadiet utvecklas kontinuerligt. Numera kan sådana metoder användas även för att upptäcka ärftlig risk för att drabbas av vissa sjukdomar efter födelsen, dvs. sådana sjukdomar som bryter ut först i vuxen ålder. Det är dock inte självklart att alla dessa metoder ska användas. Frågan är i vilken utsträckning vi *bör* göra det vi *kan* göra inom fosterdiagnostik. Diskussionen om dessa frågor kommer här att föras både ur ett *samhällsetiskt* och ur ett *individetiskt* perspektiv:

- Vilken fosterdiagnostik bör samhället erbjuda inom ramen för den offentligt finansierade vården?
- Finns det fosterdiagnostik som inte bör tillåtas?
- I vilken utsträckning kan eller bör kvinnan påverka valet av fosterdiagnostik?
- Vad är relevant för kvinnor att ta hänsyn till vid beslut om fosterdiagnostik?

Fosterdiagnostik berörs av etiska överväganden om värderings- och intressekonflikter. I synnerhet väcks frågor om fosterdiagnostikens betydelse för synen på och respekten för människovärdet. Dessa frågor bör därför diskuteras i samhället i stort sedan de medicinska experterna redovisat det rådande kunskapsläget och vilka tekniska möjligheter som finns tillgängliga.

Etiska perspektiv kan också anläggas på *hur* och *till vem* fosterdiagnostik bör erbjudas eftersom centrala värden som rättvise- och prioriteringsaspekter samt självbestämmande berörs.

Öppenhet är viktig och en god insyn i utvecklingen och införandet av nya teknologier och metoder är väsentlig för att möjliggöra en bred samhällelig diskussion om dessa frågor. Ett sådant förhållningssätt främjar också den medicinska utvecklingens legitimitet. Därför blir det intressant att diskutera vilka institutionella arrangemang som kan befrämja demokratiska värden i beslutsfattande om fosterdiagnostik.

Statens medicinsk-etiska råd (SMER) är ett rådgivande organ under Socialdepartementet. Enligt regeringens direktiv ska 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 betonas 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 är en sådan fråga som rådet har att bevaka. ”Etiska frågor kring fosterdiagnostik” är en genomlysning av olika metoder för tidig fosterdiagnostik utifrån ett etiskt perspektiv. Yttrandet utgör en fördjupning av den analys som SMER i ”Yttrande angående införandet av en ny fosterdiagnostisk metod” år 2004 överlämnade till Socialdepartementet. Det tidigare yttrandet gällde en specifik typ av förenklad kromosomanalys QF-PCR, som ger ett snabbare svar om ett mer begränsat antal kromosomavvikelser jämfört med traditionell fullständig kromosomanalys. Det handlade i första hand om hur det ska avgöras när det är etiskt motiverat att introducera en ny typ av fosterdiagnostik i vården. När är det rimligt att övergå från forskning till att använda metoden

i klinisk tillämpning av fosterdiagnostiska metoder och vilken typ av fosterdiagnostik bör samhället erbjuda?

Parallellt med SMERs genomlysning har Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU) gjort en utredning av den vetenskapliga utvecklingen inom samma område. Vid ett par tillfällen har SBU och SMER samrått.

Detta yttrande söker inte ge ledning i enskilda ställningstaganden. Sådana avgöranden måste enskilda kvinnor själva träffa efter samråd med hälso- och sjukvårdens personal. I det följande berörs återkommande de överväganden beträffande provtagning och behandling/åtgärder som den gravida kvinnan och hennes partner gör. Många av dessa överväganden görs av paret gemensamt och oftast men inte alltid sammanfaller deras intressen. I de fall då parets intressen inte sammanfaller är det dock alltid den gravida kvinnans överväganden som är avgörande. Mot den bakgrunden används genomgående formuleringen ”kvinnan”, även om de ställningstaganden som beskrivs också omfattar hennes partner.

Ett underlag till yttrandet är den analys som fil dr Niklas Juth från filosofiska institutionen vid Göteborgs universitet gjort såsom sekreterare i en arbetsgrupp som bestod av professorerna Göran Hermerén, Christian Munthe och Jan Wahlström.

Daniel Tarschys  
ordförande

## 1. Fosterdiagnostik i Sverige

### Sammanfattning

- Då fosterdiagnostik introducerades under sent 60-tal och början av 70-talet förekom i huvudsak tre motiveringar för verksamheten: 1) kvinnans hälsa, livskvalitet och självbestämmande, 2) barnets hälsa och livskvalitet samt 3) samhällsekonomin. Det hänvisas inte längre till den sista motiveringen, framför allt efter kritik från handikapprörelsen.
- Ultraljud och serum-screening innebär ingen risk för fysiska skador på fostret eller den blivande modern. Dessa metoder används för att upptäcka vissa typer av missbildningar hos fostret men kan även användas för att beräkna risken för den gravida kvinnan att få ett barn med en kromosomavvikelse som t.ex. Downs syndrom.
- Provtagning som innebär att celler från fostret användes för analys innebär ett ingrepp i kvinnans kropp och medför en risk för missfall som är cirka 1 %.
- Med omfattande ultraljuddiagnostik och genetisk fosterdiagnostik kan det i framtiden bli möjligt att för de flesta kända ärftliga sjukdomar och många missbildningar ta reda på om fostret har eller senare i livet kommer att utveckla sjukdomen eller missbildningen. Några av dessa sjukdomar har en hög risk att bryta ut, medan andra har en låg eller obestämmd risk att bryta ut. Vissa kan behandlas men för de flesta saknas ännu effektiv behandling.

Fosterdiagnostik kan omfatta många olika metoder för att skaffa information om fostrets hälsa. Det kan exempelvis vara bilder vid ultraljundsundersökning eller prov på vävnader som tas från fostret i samband med fostervattensprov eller prov på moderkaka. Analysmetoderna kan variera från att en erfaren barnmorska eller läkare analyserar ultraljudsbilden till kromosomanalyser och molekylärgenetiska undersökningar av vävnadsprover.

I yttrandet används följande begrepp:

- *fosterdiagnostik* avser alla metoder
- *enkel ultraljundsundersökning* avser sådana undersökningar där målsättningen är att bestämma graviditetslängd och antal foster. Vid denna undersökning kan även tecken på skador eller sjukdomar upptäckas, som kan ge anledning till vidare undersökningar
- *omfattande ultraljundsundersökning* avser sådana undersökningar där målsättningen är att även leta efter skador eller sjukdomar hos fostret
- *genetisk fosterdiagnostik* avser att en analys utförs på ett vävnadsprov som består av celler från fostret

## 1.1 Historisk bakgrund

I Sverige började fosterdiagnostik introduceras under sent 60-tal och början av 70-talet.<sup>1</sup> Vid denna tid fanns tre typer av motiveringar för fosterdiagnostik:

1. Den gravida kvinnan kan ha olika skäl för att vilja göra fosterdiagnostik. För det första ökar hennes möjlighet att välja om hon anser sig kunna klara av och orka med att ta hand om ett sjukt eller skadat barn. I praktiken blir kvinnans önskemål viktigast eftersom hon bär det väntade barnet. För det andra kan fosterdiagnostik reducera allmän oro för att föda ett skadat barn. För det tredje kan kvinnan förbereda sig för att kunna ta emot ett skadat barn på bästa sätt. Skador hos fostret kan dessutom skada kvinnan, något som kan undvikas genom fosterdiagnostik med påföljande åtgärder. Dessa åtgärder kan innefatta medicinska eller kirurgiska ingrepp på fostret under graviditeten eller abort.
2. Det väntade barnet kan gynnas, eftersom skador på det väntade barnet kan undvikas genom behandling, före, under eller efter förlossningen. Denna möjlighet är emellertid ännu så länge mycket begränsad. Dessutom kan fosterdiagnostik sägas fungera abortförebyggande i vissa fall. En kvinna som vet att hon har en ökad risk för att få ett sjukt barn kan välja att göra fosterdiagnostik. Om fostret inte visar sig ha den befarade skadan kan kvinnan avstå från att göra abort.
3. Samhällets ekonomi kan sägas främjas eftersom fosterdiagnostik kan innebära att blivande föräldrar väljer att abortera foster med allvarliga skador eller sjukdomar som om de fötts hade kunnat medföra kostnader för samhället.

Fosterdiagnostiken som sådan, men särskilt det ekonomiska motivet för fosterdiagnostik, ifrågasattes emellertid starkt under slutet av 70-talet, inte minst av representanter för omsorgerna av funktionshindrade och handikappörelsen. Kopplingar gjordes till 1900-talets erfarenhet av eugenik. Frågan ställdes om fosterdiagnostik bara var gammal "rashygien" i ny förklädnad. Detta gav upphov till en livlig diskussion om det berättigade i fosterdiagnostik, åtminstone i vissa former.

En statlig utredning presenterade 1989 betänkandet *Den gravida kvinnan och fostret – två individer* (SOU 1989:51), som så småningom ledde till en proposition med allmänna riktlinjer för fosterdiagnostik som antogs av Sveriges riksdag 1995.<sup>2</sup> I denna proposition betonas att kvinnan är bäst lämpad att ta ställning till ett erbjudande om fosterdiagnostik. Därmed sätts kvinnans rätt till självbestämmande i centrum. I samma anda framhålls vikten av informerat samtycke och genetisk vägledning vid ärftlig sjukdom.<sup>3</sup> Denna grundsyn kommer också till uttryck i betänkandet *Genetik, integritet och etik* (SOU 2004:20), där vikten av en fortlöpande diskussion av fosterdiagnostikens etiska aspekter framhålls. Här bör också nämnas preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) där en snabb utveckling skett under senare år. PGD innebär att man gör en genetisk analys av sjukdomsanlag hos ännu inte implanterade befruktade ägg. Eftersom sådan analys inte görs på fosterstadiet kommer den inte att behandlas här. De speciella etiska aspekterna på denna diagnostik har utförligt behandlats i ett tidigare yttrande från SMER, 2004.

<sup>1</sup> Följande redogörelse vilar i stor utsträckning på Munthe, 1996.

<sup>2</sup> *Fosterdiagnostik och abort* (prop. 1994/95: 142).

<sup>3</sup> Vikten av informerat samtycke och genetisk vägledning för vården se *Convention on Human Rights and Biomedicine*, artikel 5 och 12.

Många länder med fosterdiagnostik på samma nivå som den svenska saknar nästan helt erfarenhet av en livlig offentlig debatt.<sup>4</sup> I de fall debatt förekommit har den startat sent, långt efter det att fosterdiagnostik etablerats i rutinsjukvården. Det finns anledning att framhålla den nytta vi i Sverige har haft av den levande diskussion om fosterdiagnostiken som förekommit. Handikapprörelsens bidrag till denna diskussion har bland annat lett till en ökad medvetenhet om de etiska frågor som verksamheten väcker och har förmodligen bidragit till att stärka verksamhetens etiska kvalitet.<sup>5</sup>

Ett resultat av den diskussion som väcktes på 70-talet är att det samhällsekonomiska motivet för fosterdiagnostik numera inte anses etiskt acceptabelt. Fosterdiagnostik bör inte värderas utifrån vad vi kan ”spara” i ekonomiska termer genom abort av foster med förhöjd risk för funktionshinder eller sjukdom av olika slag.<sup>6</sup> De möjliga vinsterna av fosterdiagnostik i form av ökad livskvalitet och autonomi går dessutom inte att mäta i kronor och ören.

### 1.2 Provtagnings- och analysmetoder

Forskningen kring sambandet mellan arv, miljö och fosterskador har framförallt utförts under senare delen av 1900-talet.<sup>7</sup> Under de senaste tre decennierna har utvecklingen av metoder för provtagning och analys för fosterdiagnostik varit snabb. Här ges en översiktlig beskrivning av de vanligast använda metoderna och några metoder som kan komma att introduceras inom den närmaste framtiden.

Den vanligaste formen av fosterdiagnostik i Sverige idag är *ultraljudsundersökning*. Den erbjuds i stort sett till alla gravida kvinnor och utförs rutinmässigt i hela landet, även om både tidpunkt och antal undersökningar per graviditet varierar mellan olika landsting. Undersökningen innebär att man med hjälp av ultraljud får en bild av fostret som sedan analyseras av en person, som är van att tolka sådana bilder. Metoden introducerades primärt för att fastställa graviditetslängd och eventuell flerbörd och används i första hand med den målsättningen. När undersökningen har denna målsättning kommer den i fortsättningen att kallas för *enkel ultraljudsundersökning*. Kvaliteten i analysen är bl. a. beroende av undersökarens erfarenhet att tolka ultraljudsbilden.

Undersökningar utförda efter vecka 16-17 kan även ge information om vissa skador på fostret samt, om än med viss osäkerhet, fostrets kön. När ultraljudsundersökningen även inkluderar så kallade checklistor vid vilka fostret systematiskt bedöms med avseende på förekomsten av eventuella skador har undersökningen direkt karaktär av fosterdiagnostik och kommer i fortsättningen att kallas *omfattande ultraljudsundersökning*. Användning av checklistor är vanlig vid ultraljudsundersökningar men även när checklistor inte används kan en erfaren person upptäcka skador och sjukdomar hos fostret i ultraljudsbilden. De finns sålunda ingen tydlig gräns mellan den enkla och den omfattande undersökningen.

Tre typer av problem med informationen i samband med ultraljudsundersökning brukar nämnas. För det första är inte alla föräldrar medvetna om att ultraljud är en form av

<sup>4</sup> Se Scott, 2005, s 65.

<sup>5</sup> Se Munthe, Wahlström & Welin, 1998.

<sup>6</sup> Se *Kommittén om genetisk integritet* (SOU 2004:20, s 266), *Vetenskapsrådets konsensusuttalande om tidig fosterdiagnostik* (2001, s 25-26) samt SMER:s ”Yttrande om införande av en ny fosterdiagnostisk metod” (2004-12-20, s 3).

<sup>7</sup> T.ex. sambandet mellan Downs syndrom och trisomi 21 och sambandet mellan alkohol och fosterskador. Se SOU 1989:51, s 23.



fosterdiagnostik. För det andra kan frånvaro av upptäckta skador uppfattas som en garanti att fostret är friskt och att barnet även kommer att bli det, vilket inte behöver vara fallet. För det tredje kan undersökningen ibland resultera i oväntade bifynd, t.ex. att det finns ett finger extra. Ett bifynd som trots att det går att enkelt åtgärda efter förlossningen kan väcka oro.

*Fostervattenprov* innebär att fostervatten suges ut med hjälp av en tunn nål som förs genom bukhinnan in i livmodern. Ingreppet medför en ökad risk för missfall som är cirka 1 %. Denna provtagning bör inte utföras förrän tidigast efter 14 graviditetsveckor eftersom risken att framkalla ett missfall och risken att skada fostret är större om provtagningen utförs tidigare. I fostervattnet finns celler från fostret och det är dessa som undersöks för att påvisa eventuella skador eller sjukdomar hos fostret. *Prov på moderkaka* (chorionvillibiopsi) ger också tillgång till celler från fostret som kan användas för diagnostik. Risken för missfall är densamma som vid fostervattenprov.

Ett fostervattenprov eller ett prov på moderkaka används i första hand för att analysera fostrets kromosomer. Tillförlitligheten är mycket stor och nära 100 % av förändringarna i kromosomuppsättningen kan upptäckas. För analyser av gener och DNA används i första hand prov på moderkaka. Alla de genetiska tester som idag utförs på barn och vuxna kan även användas på prov på moderkaka. Fosterdiagnostik som innebär att ett vävnadsprov från fostret analyseras kommer i fortsättningen av yttrandet att kallas genetisk fosterdiagnostik.

Ett problem som ultraljudsdiagnostik och genetisk fosterdiagnostik har gemensamt är att resultaten kan vara svårbedömda därför att det är vanskligt att avgöra vilka konsekvenser en funnen avvikelse hos fostret kommer att få för individen efter förlossningen. Tolkningen av fynden i ultraljudsbilden är beroende av en subjektiv bedömning och bilden kan ibland vara svår att tolka. När en kromosomanalys visar en kromosomförändring som består av utbyte av material mellan två olika kromosompar uppstår motsvarande svårighet därför att det kan vara fråga om en unik händelse som kan vara besvärlig att värdera. Analysen av en sjukdomsframkallande genetisk förändring eller mutation kan på samma sätt vara unik för det fostret eller kan modifieras av andra gener vilket kan göra att även fynd av denna karaktär blir svåra att tolka. Ett annat problem som förekommer vid bägge metoderna är att undersökningarna kan ge "oönskade" bifynd. Det vanligaste exemplet som brukar diskuteras är att ultraljudsundersökning och kromosomanalys ger information om fostrets kön. Föräldrarna har rätt att få all information som undersökningarna kan ge, även denna typ av bifynd som saknar klinisk betydelse. En kvinna som på så vis får besked om fostrets kön skulle kunna använda denna kunskap för att välja bort ett foster på grund av dess kön.

#### *Exempel 1 Svårigheter att tolka resultaten av undersökningen*

*En gravid kvinna kommer tillsammans med sin partner till den så kallade enkla ultraljudsundersökningen. Vid inskrivningssamtalet på mödravårdscentralen samtalar kvinnan och barnmorskan om graviditeten och vad den kan innebära för henne. De samtalar också kort om fosterdiagnostik. Kvinnan får vid besöket också flera broschyrer som handlar om hur en normal graviditet fortskrider och en som handlar om den enkla ultraljudsundersökningen. Det finns stor risk att kvinnan, därför att hon får så mycket information vid ett och samma tillfälle, inte uppfattar att när hon accepterade att göra den enkla ultraljudsundersökningen också accepterade att göra en form av fosterdiagnostik.*

*När ultraljudsundersökningen görs hittar barnmorskan en förändring i bilden som hon inte säkert kan tolka och en läkare tillkallas. Om det visar sig att fostret med stor sannolikhet har*

*en allvarlig skada eller sjukdom kan föräldrarna välja att göra abort. Om fyndet inte går att tolka lika säkert kan olika kompletterande utredningar göras. Bland annat kan ett fostervattenprov tas för att utesluta att förändringen i ultraljudsbilden beror på en förändring i kromosomuppsättningen. Den fortsatta utredningen innebär ofta upprepade ultraljudskontroller. Denna process kan pågå under några veckor och kan antingen leda till att kvinnan bestämmer sig för att inte göra abort eller, beroende på vad den kompletterande utredningen ger för resultat, ändå väljer att göra abort. För paret kan funderingar kring beslutet de tog skapa ångest och oro långt efter att ingreppet utfördes.*

*Den psykologiska påfrestningen under utredningen när man ännu inte vet hur förändringen i ultraljudsbilden ska tolkas är stor. Även om paret väljer att fortsätta graviditeten blir påfrestningarna betydande eftersom fostrets hälsa har ifrågasatts redan under graviditeten. Denna oro kan finnas kvar långt efter förlossningen när föräldrarna oroligt kan iaktta varje liten avvikelse i barnets utveckling som de uppfattar som ett tecken på att den upptäckta förändringen i ultraljudsbilden trots allt har betydelse för barnets utveckling.*

*I exemplet användes ultraljudsundersökning men motsvarande beskrivning kan även ges vid genetisk fosterdiagnostik.*

Utveckling av nya metoder pågår emellertid och dessa kommer att öka möjligheterna att tolka förekommande förändringar. Dessa metoder kan i så fall i framtiden göra det möjligt att med större säkerhet ange vilka symptom de enskilda individerna kommer att få senare i livet.

Fostervattenprov utförs idag huvudsakligen på kvinnor som är äldre än 35 år därför att högre ålder medför ökad risk att få barn med framför allt Downs syndrom. Detta innebär emellertid att endast cirka 30 % av fostren med Downs syndrom upptäcks förutsatt att alla kvinnor äldre än 35 år gör fostervattensprov. Ålder är därför ett dåligt urvalskriterium för att identifiera gravida kvinnor som väntar barn med Downs syndrom. Nya metoder för att förbättra riskbedömningen har därför utvecklats. En sådan metod är ökad nackupplarning, s.k. NUPP. Nackupplarningen mäts med hjälp av ultraljud under graviditetsvecka 10-14. Genom att mäta nackupplarningen kan en exaktare beräkning av risken för en gravid kvinna att få ett barn med Downs syndrom göras. Den förbättrade beräkningen kan sedan användas som instrument för att välja ut de gravida kvinnor som i första hand ska erbjudas fostervattensprov eller prov på moderkakan. På detta sätt hittas fler foster med Downs syndrom samtidigt som andelen gravida kvinnor som erbjuds att genomgå fostervattensprov minskar. Detta är en fördel då fostervattensprov och prov på moderkaka alltid medför cirka en procents risk att framkalla ett missfall. En skillnad är dock att man med metoden upptäcker något färre andra kromosomförändringar i jämförelse med genetisk fosterdiagnostik. Detta gäller även om NUPP kombineras med åldersindikation.<sup>8</sup> NUPP medför också en starkare inriktning på vissa tillstånd, vilket gör att metodens användning kan ge intryck av att dessa tillstånd är viktigare att undvika än andra. I Sverige tillämpas metoden ännu inte allmänt i klinisk praxis, men den används av några landsting.<sup>9</sup>

För att öka säkerheten vid riskbedömning kan även ett blodprov från mamman analyseras. Vid denna analys undersöks olika äggviteämnen som normalt förekommer i moderns blod men som är förändrade när fostret är skadat eller har vissa allvarliga sjukdomar. Metoden brukar benämnas biokemisk serum-screening och kan, liksom NUPP, förbättra

<sup>8</sup> Detta är en central slutsats i Saltvedt, 2005.

<sup>9</sup> Exempelvis användes inte metoden inom sjukvården i Göteborg och Skövde, medan de utförs på alla som efterfrågar den i Linköping.

riskberäkningen för Downs syndrom, men även för andra fosterskador. AFP är en förkortning av alfa-fetoprotein som normalt endast förekommer hos gravida kvinnor. Vid biokemisk serum-screening mäter man även AFP. Mängden AFP kan signalera olika skador hos fostret. En förhöjning innebär ökad risk för att fostret har neuralrörsdefekter som ryggmärgsbråck och anencefali medan en sänkning innebär ökad risk för att fostret har Downs syndrom. Ofta används serum-screening i kombination med NUPP, vilket ytterligare förbättrar riskberäkningen för vilka gravida kvinnor som bär på foster med Downs syndrom.

Den mest tillförlitliga riskberäkningen kan göras om man använder kombinationer av den gravida kvinnans ålder, biokemiska markörer och NUPP. Nackdelen med de förbättrade riskberäkningarna är att provtagningen måste ske i två steg, först en ultraljudsundersökning eventuellt i kombination med ett blodprov och därefter fostervattensprov eller prov på moderkaka för dem med förhöjd risk. Svårigheten är att kunna informera om detta så att kvinnan förstår att konsekvensen av den första undersökningen kan leda till en andra undersökning som i sin tur kan leda till att hon behöver ta ställning till om hon vill göra abort eller inte.

Av tabell 1 framgår hur många analyser för genetisk fosterdiagnostik som årligen har utförts i landet. Det stora flertalet är analyser av fostrets kromosomer, endast en mindre andel har utförts för monogent nedärvda sjukdomar.

Tabell 1

År	1985	1990	1995	2000	2001	2002	2003
Antal analyser	4200	5877	6310	7626	8042	8556	9051

Uppgifterna hämtade från SFMG:s hemsida. (Svensk Förening för Medicinsk Genetik)

Mer än 95 % av alla gravida kvinnor genomgår en ultraljudsundersökning. De flesta av dessa utförs med hjälp av checklista.

**Exempel 2** Hur det bör gå till vid provtagning på fostervatten när resultatet visar trisomi 21.

*En 38-årig gravid kvinna söker mödravårdcentralen. Hon har hört talas om fostervattenprov. Tillsammans med det väntade barnets far får hon vid det första besöket på mödravårdcentralen viss muntlig information samt skriftlig information som de tar med sig hem för att studera i lugn och ro. Efter att ha diskuterat frågan bestämmer de sig för att göra fostervattenprov. Detta är ett individuellt ställningstagande utifrån deras värderingar och erfarenheter. Provet på fostervatten utförs i 14:e graviditetsveckan och paret får vänta cirka två veckor på resultatet. Det visar sig då att fostret har trisomi 21, dvs. Downs syndrom. Paret får vid ett besök på mödravårdcentralen information om resultatet och vad det kan innebära att få ett barn med Downs syndrom. Även om de har försökt att förbereda sig inför ett sådant besked ger det upphov till en kris för paret som de måste bearbeta samtidigt som de ska besluta om de vill avbryta graviditeten eller inte. I de flesta fall beslutar paret efter information och betänketid att de vill göra abort.*

Nyligen har en annan form av genetisk fosterdiagnostik lanserats som innebär en förenklad kromosomanalys. Metoden kallas QF-PCR Den inriktar sig på vissa från början bestämda kromosomavvikelser (vanligtvis fyra kromosompar: 13, 18, 21, och könskromosomerna X och Y), till skillnad från traditionell kromosomanalys, s.k. *karyotypering*, som i princip kan

användas för att upptäcka alla slags kromosomavvikelser. QF-PCR kommer att presenteras och diskuteras närmare i avsnitt 7.

Forskning pågår också för att isolera fostrets DNA i den gravida kvinnans blod. Detta skulle innebära en form av genetisk fosterdiagnostik där genetiska analyser på fostret kan utföras på ett blodprov från mamman. Då behöver man inte utsätta den gravida kvinnan för risken att själva provtagningen framkallar ett missfall.

### 1.3 Några viktiga genetiska begrepp

Ärftliga sjukdomar beror i första hand på förändringar eller mutationer i DNA-molekylen. Individer som har en mutation brukar kallas anlagsbärare. För vissa ärftliga sjukdomar gäller att trots att individer har anlaget och därmed borde bli sjuka utvecklar de inte några symptom.

Vissa sjukdomar eller sjukdomsrisker beror på skador i en gen. De kallas *monogena*. Exempel på sådana sjukdomar är cystisk fibros, Huntingtons sjukdom, sickelcell-anemi och vissa former av cancer. Det finns många monogent nedärvda sjukdomar (ca 6000 har hittills beskrivits), men alla är var för sig ovanliga och de flesta är extremt sällsynta.

Nedärvning för sjukdomar som orsakas av samverkan mellan flera olika gener och miljöfaktorer kallas *multifaktoriella*. Nedärvningen av multifaktoriella sjukdomar är komplex, och det är därför svårare att förutsäga om en individ verkligen kommer att bli sjuk jämfört med monogena sjukdomar. Så kallade prediktiva test för multifaktoriella sjukdomar kan därför endast avslöja om det finns förhöjd risk för sjukdom.

Gränsen mellan monogen och multifaktoriell nedärvning är dock inte tydlig. Orsaken är att det både finns gener och miljöfaktorer som påverkar symptomen hos en individ som har den genetiska förutsättningen att få en ärftlig sjukdom. Denna påverkan innebär i bästa fall att individer inte utvecklar några symptom alls på sjukdomen eller så kan effekten ge både lindrigare och allvarligare symptom. De gener som har en sådan effekt brukar kallas *modifierande gener*. I dessa fall finns det en "huvudgen" som ger upphov till symptomen, men den eller de modifierande generna och miljöfaktorerna påverkar symptomdebuten, sjukdomsbilden etc.

De flesta stora folksjukdomar är multifaktoriella. Hjärt- och kärlsjukdomar och diabetes men också Alzheimer, schizofreni och många andra sjukdomstillstånd kan alltså (men behöver inte) orsakas av ett komplicerat samspel mellan miljöfaktorer och gener. Förändringar hos gener är varken nödvändiga eller tillräckliga för dessa sjukdomar. Tester av enskilda gener är därför ofta ett trubbigt instrument för att bedöma risken för sådana sjukdomar.

Tidpunkten då ärftliga sjukdomar bryter ut kan variera. Vissa, som Tay-Sachs och Krabbes sjukdom, bryter ut före förlossningen eller i tidig barndom. Andra, som Huntingtons sjukdom och vissa former av ärftlig cancer, ger symptom först långt senare i livet. Sjukdomarna ger också olika allvarliga symptom och förorsakar därmed även olika grader av t.ex. funktionsnedsättning, lidande eller risk för förtida död.<sup>10</sup>

Möjligheten till behandling varierar avsevärt mellan olika sjukdomar och skador. Vissa kan botas, förebyggas eller åtminstone lindras, medan andra inte kan behandlas. För de flesta monogena sjukdomar saknas det idag effektiv medicinsk behandling. Ett undantag från detta

---

<sup>10</sup> Brülde och Tengland, 2003.

är Phenylketonuri eller PKU. Om denna sjukdom upptäcks i nyföddhetsperioden kan den effektivt behandlas med en speciell diet. För PKU finns ett nationellt screening-program för nyfödda. Utveckling av nya behandlingsmetoder för olika sjukdomar pågår och stora förhoppningar knyts bl.a. till gen- och stamscellsterapi av foster.

Människans arvsanlag har alla en funktion som är nödvändig för att individen ska utvecklas normalt. DNA-molekylens sammansättning varierar och denna variation saknar oftast betydelse men kan ibland vara knuten till egenskaper hos individen. Ärftliga sjukdomar beror oftast på att en eller flera gener inte fungerar normalt på grund av förändringar eller mutationer i arvsanlagen. Skillnaden mellan mutationer som ger sjukdom och variationer som har mindre betydelse för individen är inte tydlig. Det finns även en stor variation i hur allvarliga ärftliga sjukdomar är. Analyser av DNA från ett prov på moderkaka kan identifiera både mutationer och variationer. Det finns sålunda tekniska möjligheter att i samband med genetisk fosterdiagnostik ta reda på alla ärftliga sjukdomar och egenskaper som en individ kan komma att få i framtiden även om det ännu så länge är mycket kostsamt att utföra sådana analyser. En central fråga för vilken fosterdiagnostik som ska erbjudas blir därför hur allvarlig en sjukdom ska vara för att fosterdiagnostik ska erbjudas. Det kan t.ex. anses mer motiverat att erbjuda genetisk fosterdiagnostik för sjukdomar som debuterar under barnåren, som Tay-Sachs, än att göra fosterdiagnostik för sjukdomar som inte bryter ut förrän i medelåldern. Det kan också verka rimligare att erbjuda test för allvarliga sjukdomar med stor risk att bryta ut framför mindre allvarliga sjukdomar med liten risk att bryta ut. Det brukar också hävdas att man i första hand bör eftersträva att diagnostisera sjukdomar som kan behandlas.

#### 1.4 Gällande lagstiftning

Före 2006 har det inte funnits någon lagstiftning i Sverige som reglerar användningen av fosterdiagnostik. Fosterdiagnostik har omgärdats av samma regelverk som gäller för annan medicinsk diagnostik, vilket bl.a. innebär att läkaren i samråd med patienten beslutar vilka undersökningar som ska göras.

När regeringen 1995 tog ställning till förslagen från den tidigare nämnda utredningen *Kvinnan och fostret – två individer* föreslogs vissa riktlinjer för verksamhet med fosterdiagnostik. Dessa riktlinjer ställde sig riksdagen senare bakom.

Därefter har frågor kring fosterdiagnostik tagits upp av Kommittén om genetisk integritet år 2004. Regeringen ansåg vid beredningen av förslagen att fosterdiagnostik är av sådan natur att viss reglering bör ske genom lagstiftning.

I *Lagen (2006:351) om genetisk integritet* som trädde i kraft den 1 juli 2006 anges grundläggande bestämmelser om användningen av fosterdiagnostik. Enligt lagen ska alla gravida kvinnor erbjudas allmän information om fosterdiagnostik. En gravid kvinna med medicinskt konstaterad förhöjd risk att föda ett skadat barn ska erbjudas ytterligare information om genetisk fosterdiagnostik. Lagen slår fast att det är kvinnan som efter att hon fått informationen, i samråd med läkaren, bestämmer om hon ska genomgå fosterdiagnostik.

Den gravida kvinnan ska efter fosterdiagnostiken få all information om fostrets hälsotillstånd som har kommit fram vid undersökningen. Uppgift om fostret som inte rör dess hälsotillstånd ska lämnas ut endast om kvinnan begär det.

Det sakliga innehållet i lagregleringen är i princip detsamma som i de riktlinjer som riksdagen ställde sig bakom år 1995.

Resultatet av en fosterdiagnostisk undersökning kan leda till att de blivande föräldrarna väljer att avbryta graviditeten genom abort. Enligt *Abortlagen (1974:595)* får abort efter utgången av 18:e havandeskapsveckan utföras endast om Socialstyrelsen lämnat tillstånd. Sådant tillstånd får lämnas endast om det finns synnerliga skäl. T o m utgången av 18:e havandeskapsveckan får en kvinna begära abort utan att behöva ange sina motiv.

## 2. Utgångspunkter för den etiska analysen

### Sammanfattning

- Inom etiken finns två huvudtraditioner som ger en strategi för lösning av intressekonflikter nämligen konsekvensetik och pliktetik. Båda betonar principers betydelse i etiken. Vid sidan av dessa traditioner finns också situationsetiken, som framhåller att varje fall är unikt och betonar situationens betydelse.
- Människovärdesprincipen är en grundläggande etisk princip som är viktig vid analys av vilken fosterdiagnostik som ska erbjudas en gravid kvinna.
- Andra viktiga etiska ställningstaganden och principer att ta hänsyn till vid en etisk analys av vilken fosterdiagnostik som ska erbjudas den gravida kvinnan är människosyn, integritet, autonomi eller självbestämmande, informerat samtycke, livskvalitet samt behovs- och solidaritetsprinciperna.
- Det befruktade äggets skyddsvärde är en annan utgångspunkt. Enligt SMERs tidigare ställningstaganden är tillblivelsen av mänskligt liv en process, där det befruktade ägget är ett liv i vardande med 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.

### 2.1 Bakgrund

Etikens uppgift är att systematiskt granska och analysera de normer och värderingar som kan användas för att försvara eller kritisera människors eller olika intressenters (t ex organisationers eller grupper) handlande i den för den etiska analysen aktuella frågan. Moralen avspeglas i det konkreta handlandet som individerna utför. Även att låta bli att handla i vissa situationer visar vilken moral de aktuella personerna har. Etiska frågor blir särskilt aktuella när ämnet som hanteras handlar om människovärde och människosyn och när det är integritetskänsligt och berör rättvise- och solidaritetsfrågor.

### 2.2 Instrument för etisk analys

Inom etiken finns det sedan antiken två huvudtraditioner som ger en begreppsapparat och en strategi för lösning av intressekonflikter. Den ena är *konsekvensetiken* vars huvudtanke är att konsekvenserna av vad man gör avgör vad som är rätt, fel eller plikt. Förutsättningarna är då att man på ett meningsfullt sätt kan jämföra konsekvenserna av den handling man valde att utföra i en viss situation med andra alternativ som också kunde ha valts.

Utilitarismen är en av de mest kända konsekvensetiska teorierna. Enligt en version av

utilitarismen ska man ta hänsyn till alla berörda intressen och väga dem mot varandra. Vad som är rätt eller fel beror på hur många som vinner eller förlorar på de olika handlingsalternativen och på hur mycket de eventuella vinsterna respektive förlusterna betyder för dem.

Utilitarismens styrka är att den ger ett redskap med vars hjälp konflikter kan analyseras och hanteras. Många invändningar har emellertid framförts. En är svårigheterna att på ett realistiskt sätt beräkna konsekvenserna av olika handlingsalternativ. Ett annat är att ändamålen helgar medlen för utilitaristen och att utilitaristen inte respekterar människors rättigheter eller har svårt att hantera rättviseproblematik. Det finns också en rad problem inbyggda i de additioner och subtraktioner som utförs i de utilitaristiska kalkylerna.

Den andra huvudtraditionen i etiken kallas ibland för *pliktetik*. Huvudtanken är att det finns vissa plikter eller rättigheter som gäller oavsett konsekvenserna av de alternativa handlingarna som en viss person i en given situation kan välja mellan. Utgångspunkten är att människor har en viss värdighet, har vissa rättigheter och bör behandlas med respekt. Den tyske filosofen Immanuel Kant framhöll till exempel att människor alltid bör behandlas som mål i sig själva och aldrig enbart som medel.

Pliktetikens styrka är att den undviker de kalkyleringsproblem utilitaristen ställs inför. Nackdelen är att pliktetik i enklare former inte kan hantera konflikter och intresseavvägningar. Kraven att inte skada kan exempelvis komma i konflikt med kravet att vara rättvis. Kraven på självbestämmande kan komma i konflikt med kravet att göra gott. Betraktas dessa krav som absoluta är det svårt att se hur pliktetiken ska kunna lösa konflikter mellan kraven. Pliktetiken har också haft svårt att på ett övertygande sätt motivera sina absoluta normer och principer. Vilka är de grundläggande rättigheterna vi har och vilken metod kan användas för att fastställa vilka dessa rättigheter är?

Utilitaristens problem är bland annat att utveckla den teori som ger enskilda individer och inte minst minoriteter ett skydd som allmänt accepteras som tillfredställande – utan att överge de utilitaristiska utgångspunkterna. Pliktetikerns problem är bland annat att precisera och motivera den principiella skillnaden mellan rättigheter och andra intressen och att ange en strategi för hur konflikter mellan rättigheter ska lösas – utan att de pliktetiska utgångspunkterna överges.

Det finns sålunda konflikter av genomgripande natur mellan de två förhärskande etiska teorierna. Olika försök har gjorts för att överbrygga dessa konflikter och en av de intressantaste är den teori som den engelska filosofen Richard Hare 1993 framförde om att moraliskt tänkande sker på två olika nivåer. På vad Hare kallar den *intuitiva nivån* använder vi tumregler och principer av det slag som pliktetikerna talar om. När man i vardagslivet ska fatta beslut under tidspress och på basis av ofullständiga kunskaper håller man sig till vissa regler eftersom erfarenheten har visat att det fungerar på det hela taget bra.

När det inte är intuitionen som får råda utan man ska välja principer och motivera detta val eller ta ställning till principer som kommit i konflikt är situationen emellertid en annan. Då krävs en noggrann analys av situationen. På denna nivå som Hare kallar *kritiskt tänkande* är enligt Hare utilitarismen att föredra. Här måste reglerna och principerna bedömas med utgångspunkt från i vilken utsträckning de i det långa loppet har goda konsekvenser, till exempel bidrar till att tillfredsställa de berördas intressen.

Ett praktiskt tillvägagångssätt kan vara att man försöker formulera generella principer som förefaller trovärdiga. Därefter undersöker man i vilken utsträckning tillämpningen av dem i enskilda fall stämmer med våra intuitiva etiska övertygelser. Föreligger en konflikt mellan principerna och intuitionerna blir det nödvändigt att kritiskt granska båda. Man bör ställa frågor om principerna behöver modifieras så att de passar ihop med våra intuitioner. Man bör också fråga om de intuitioner som kommer i konflikt med någon princip, vid närmare eftertanke behöver revideras eller överges. Genom en process av ömsesidig anpassning av principer och intuitioner ska man då kunna komma fram till ett jämviktstillstånd eller reflektivt ekvilibrium där våra principer och våra grundläggande etiska intuitioner befinner sig i harmoni med varandra.

I detta yttrande har SMER huvudsakligen använt sig av det här beskrivna sättet att göra etisk analys. I praktiken är inte heller denna metod problemfri. Emellertid bidrar den till att klargöra problemen och hjälper oss ett gott stycke på väg mot en lösning som förhoppningsvis kan vinna bred anslutning.

När denna metod används krävs det att man gör intresseavvägningar. Det gäller att beakta positiva och negativa konsekvenser av olika handlingsalternativ liksom långsiktiga och kortsiktiga konsekvenser och att inte glömma bort någon berörd grupps intressen. Det som kan vara en positiv konsekvens för någon kan vara en negativ konsekvens för någon annan. Det kan finnas både vinnare och förlorare här som på andra områden och de är ofta olika personer eller grupper, vilkas intressen måste vägas mot varandra.

Båda dessa traditioner betonar principers betydelse i etiken men det finns även andra. En sådan är *situationsetik*, som innebär att etiken bör anpassas efter varje fall eller varje specifik situation som betraktas som unik. Enligt detta synsätt har de etiska principerna begränsat värde eftersom varje situation bedöms separat. I praktiken förutsätter även situationsetiken att några principer eller antaganden används, med vars hjälp man kan urskilja etiskt relevanta eller problematiska faktorer i den situation som ska analyseras.

En fjärde tradition är den som kallas *dygdetik*, som istället för att primärt söka svaret på vilka handlingar som är rätt eller fel och varför så är fallet försöker svara på hur vi bör vara som människor. I dygdetiken delas den mänskliga karaktären upp i en uppsättning karaktärsdrag, där vissa klassas som moraliskt eftertraktansvärda, dygder, och andra som moraliskt förkastliga, laster. I praktiken fokuserar dygdetiken inte på frågan ”vad bör jag göra?” utan försöker besvara frågan ”vilken sorts människa bör jag vara?”.

### 2.3 Några grundläggande etiska principer och begrepp av betydelse för fosterdiagnostik

#### *Människosyn*

Ofta sätts likhetstecken mellan människosyn och människovärde. Det är emellertid viktigt att hålla isär dem båda. Begreppet människosyn är större och mer vittomfattande än människovärde. Några olika människosyner har presenterats och diskuteras i SMERs skrift *Människosyner* (1994). Den för västerländsk kultur grundläggande principen om alla människors lika värde kan t.ex. ingå i en del människosyner men ingår inte i alla, t.ex. inte i nazistiska eller i andra rasistiska människouppfattningar.



### *Människovärdesprincipen*

Människovärdesprincipen är en av de grundläggande etiska principerna. Den hör närmast hemma i den pliktetiska och särskilt den kantianskt inspirerade traditionen. Statens medicinsk-etiska råd har i många olika sammanhang tagit upp frågan om människovärdet. I skriften *Det svårfångade människovärdet* (1993) 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.

Det har hävdats att människovärdet<sup>11</sup> skulle kunna hotas därför att fosterdiagnostik påverkar människosynen negativt, eftersom verksamheten ger uttryck för ett synsätt som inte tillmäter alla samma värde.<sup>12</sup> Detta stämmer i så måtto att upptäckten av en skada eller sjukdom hos fostret ofta leder till att graviditeten avbryts. Fosterdiagnostik skulle därmed kunna betraktas som ett sätt att ”sortera bort” vissa individer som p.g.a. sin funktionsnedsättning eller sjukdom inte anses lika önskvärda som andra. Den centrala frågan är om fosterdiagnostik bryter mot människovärdesprincipen och hur verksamheten i så fall borde utformas så att människovärdet bevaras.

### Kvinnors motiv att välja fosterdiagnostik

Kritiken kan förstås på så sätt att den enskilda gravida kvinnan motiv för att välja fosterdiagnostik med påföljande abort för en viss indikation ifrågasätts. Detta bör inte tolkas som en invändning mot abort som sådan, utan snarare som att det skulle vara särskilt problematiskt att välja abort p.g.a. en specifik egenskap hos fostret.

För det första är det dock orimligt att hävda att det motiv en kvinna kan ha för att göra fosterdiagnostik alltid behöver leda till att hon gör abort. Enskilda kvinnors syfte med fosterdiagnostik kan variera alltifrån nyfikenhet eller mental förberedelse för att kunna ta emot ett skadat barn på bästa sätt till önskan att undvika ett barn med viss skada. För det andra är motivet i de flesta fall när en kvinna väljer att göra abort av så kallade sociala skäl att hon vill undvika en livssituation som hon inte anser sig kunna hantera.

Bevekelsegrunderna kan vara likartade när en kvinna gör abort på grund av resultaten av en fosterdiagnostisk undersökning. Det finns sålunda likheter mellan dessa olika motiv att göra abort. Skillnaden ligger i att kvinnan i det förra fallet väljer att undvika en oönskad livssituation medan det i det andra fallet även handlar om att barnet har en skada eller en missbildning. Motiven i de olika situationerna är emellertid inte entydiga. Kvinnan kan också enligt abortlagen fatta sina beslut utan att behöva redogöra för dem. Det skulle också kunna uppfattas som ologiskt om vården å ena sidan bejaktar patientens självbestämmande i andra vårdsituationer men å andra sidan ifrågasätter individers motiv för att välja vissa undersökningar och konsekvenser av dessa när det just är fråga om fosterdiagnostik.

<sup>11</sup> Jämför också artikel 1 ”Mänsklig värdighet” i Europarådets bioetikkonvention

<sup>12</sup> Detta har hävdats såväl i den internationella debatten (se Asch, 1999) som i den svenska (se Gustafson, 1980).

## Ökad diskriminering av funktionshindrade?

Ibland framförs farhågor för att fosterdiagnostik inte bara är ett uttryck för negativa attityder mot sjuka och individer med funktionshinder utan att verksamheten också förstärker dessa attityder. Stigmatisering och diskriminering av sjuka och människor med funktionshinder skulle således öka. Det har också hävdats att om färre personer med funktionshinder föds som ett resultat av att fosterdiagnostik ökar i omfattning, så kommer resurserna till omsorgen om funktionshindrade att minska.<sup>13</sup> Man har t.o.m. uttryckt att detta skulle kunna leda till en typ av arvshygien.

Det saknas emellertid stöd för att funktionshindrade har fått mindre resurser som en följd av att metoder för fosterdiagnostik introducerades i början av 1970-talet. I de länder som erbjuder fosterdiagnostik i större omfattning tycks det inte heller ha lett till att individer med funktionshinder utsatts för diskriminering och stigmatisering i någon ökad omfattning.<sup>14</sup>

## Viktigt med tydlig information om fosterdiagnostikens syften

En annan tolkning är att det uttalade eller outtalade syftet med fosterdiagnostik skulle vara att undvika vissa sorters människor. Många funktionshindrade känner oro för att fosterdiagnostik initieras för att undvika de funktionshinder som de själva har. Därför är det önskvärt att informationen om fosterdiagnostikens syfte är tydlig och att det inte handlar om att verksamheten innebär någon systematisk bortsortering av vissa kategorier av människor. Denna oro talar emot screening-program för sjukdomar och skador som det saknas behandling för. Det talar också för ett bra samhälleligt stöd för funktionshindrade så att ett fullföljande av graviditeten kan utgöra ett realistiskt alternativ för kvinnan när fosterdiagnostiken påvisar skada eller sjukdom.

## *Autonomi eller självbestämmande*

Ett av grundbegreppen inom den medicinska etiken är autonomi eller rätten till självbestämmande. Enligt denna princip ska var och en ha rätt att bestämma över sitt eget liv i enlighet med sin egen uppfattning om vad som är ett gott liv och kunna leva i enlighet med sina egna värderingar och grundläggande önskemål. Detta har ibland betraktats som något som har ett värde i sig.<sup>15</sup> Den enskilde måste ha en principiell rätt att själv få välja vad han eller hon vill veta eller inte vill veta om risker för framtida sjukdomar för sig själv och för sina framtida barn. Individerna bör således själv avgöra om hon accepterar erbjudandet om fosterdiagnostik och hon ska även fritt få använda resultatet.

Autonomi kan tolkas på flera sätt. Det är viktigt att skilja mellan autonomi som en förmåga (ett psykologiskt begrepp), som en rättighet (ett normativt begrepp) och som ett värde (axiologiskt begrepp), vilket kan vara (a) instrumentellt – värdefullt som medel att uppnå något annat – eller (b) intrinsikalt, dvs. värdefullt i sig. Vart och ett av dessa begrepp kan sedan i sin tur definieras på olika sätt.<sup>16</sup>

Autonomi har traditionellt inte setts som ett värde som ska främjas, utan som något som ger upphov till negativa rättigheter eller restriktioner för hur man får behandlas av andra. Tanken är då att om en individ är vuxen och beslutskapabel, så ska inte andra få hindra individen att

<sup>13</sup> Scott, 2005, s 70.

<sup>14</sup> Buchanan et al. 2000, s 266, not 3.

<sup>15</sup> För den moderna diskussionen av autonomi se Dworkin, 1988.

<sup>16</sup> Se bl. a. Fleischhauser och Hermerén kap 6.4 sid 372 ff (2006).

fatta självständiga beslut och genomföra dem, åtminstone så länge individen inte aktivt kränker någon annans rättigheter<sup>17</sup> eller skadar någon annan.<sup>18</sup> Genom att precisera dessa rättigheter och skilja mellan olika typer av skador kan kravet på autonomi ges olika innebörd.<sup>19</sup> Enligt detta sätt att resonera har människor i allmänhet en moralisk plikt att inte begränsa andras autonomi, även om det kan tänkas att denna plikt kan upphöra att gälla om andra viktiga värden står på spel. Vi har däremot ingen plikt att göra andra mer autonoma eller hjälpa dem att leva mer autonoma liv. Detta sätt att se på autonomi är dominerande, framför allt i liberal tradition och medicinsk etik.<sup>20</sup> I medicinsk etik har rätten att få sina beslut respekterade länge hävdats och ingår som en del av den nuvarande sjukvårdslagen. Det medför således en rätt att inte påverkas eller tvingas att genomgå medicinska behandlingar. Istället har man rätt att veta vad behandlingen innebär, hur riskabel och smärtsam den är, vilka konsekvenser det sannolikt för med sig att genomgå behandlingen respektive att avstå från den, och därefter en rätt att säga ja eller nej till denna.

Under senare tid har det dock blivit vanligare att hävda att olika medicinska verksamheter också ska stärka patientens autonomi. Detta gäller exempelvis genetiska test och assisterad befruktning, men också fosterdiagnostik. Autonomi ses som ett mål som verksamheten ska uppnå eller ett värde som verksamheten ska stärka. Tanken är att fosterdiagnostik kan vara till hjälp för kvinnan när hon planerar sitt liv. Generellt ger mer information en bättre grund för att fatta beslut i enlighet med egna önskemål och planer. Så är givetvis också fallet med reproduktiva planer. En kvinna som tidigare fött barn med en viss skada kan få hjälp genom den information som fosterdiagnostik kan ge.

Detta behöver dock inte vara det enda syftet med fosterdiagnostik. Exempelvis kan kvinnan vara inställd på att välkomna även ett barn som har en skada. Hennes motiv för fosterdiagnostik kan då vara att hon vill ha tid att förbereda sig för ankomsten av ett barn som kan vara skadat eller sjukt. För att det sistnämnda alternativet ska vara en praktisk möjlighet för de blivande föräldrarna, måste samhället erbjuda stöd på en realistisk nivå till dessa barn och deras föräldrar. Det innebär att autonomimålet för fosterdiagnostik har följder för hur samhället bör fungera även för andra områden, som exempelvis omsorgen om funktionshindrade. I samtliga dessa fall kan dock fosterdiagnostik hjälpa kvinnan att själv bestämma hur hennes och familjens framtid ska se ut. I dessa sammanhang talar man alltså inte om autonomi enbart som något som ska respekteras utan också om autonomi som ett mål som ska uppnås eller ett värde som ska stärkas. Denna idé är nyare och mer kontroversiell än den traditionella tanken att målet med autonomi är patientens hälsa och välbefinnande.<sup>21</sup> Invändningarna mot uppfattningen att en medicinsk verksamhet ska gynna patientens autonomi består i att en sådan målsättning kan komma i konflikt med andra etiska värden. Tänkbara konflikter kan gälla t.ex. människovärdet, andra individers integritet och prioriteringsaspekter.

Även i denna senare betydelse förutsätter autonomi också kompetens och förmåga att bedöma vad som ligger i ens eget långsiktiga intresse. Detta förutsätter i sin tur att individen fått korrekt information om de olika handlingsalternativens innebörd och konsekvenser. Detta är motiveringen för det krav på informerat samtycke som numera spelar en så stor roll både i vård och medicinsk forskning.

<sup>17</sup> Som Locke, 1689, och Nozick, 1974, tänkte sig.

<sup>18</sup> Som Mill, 1859 tänkte sig och som Glover, 1977, tänker sig.

<sup>19</sup> Se Hermerén, 1994, för exempel.

<sup>20</sup> Se båda föregående noter samt Beauchamp och Childress, 2001, kap. 3, samt Juth, 2005, kap. 3.

<sup>21</sup> Se Beauchamp och Chilss, 2001, s 176-177; Juth, 2005, s 53, kap. 2 och 3, *passim*; Tännsjö, 1999.

Att individens självbestämmande tillmäts stor betydelse innebär att beslut som kan vara livsavgörande överlämnas till den enskilda individen. Detta gäller i hög grad beslut i samband med fosterdiagnostik. Informationen i samband med erbjudande om fosterdiagnostik får emellertid inte uppfattas så att sjukvårdspersonalen lämnar information som sedan kvinnan får bearbeta bäst hon kan för att komma fram till ett beslut. Information är kanske i detta sammanhang inte rätt beteckning utan det är snarare fråga om en kommunikativ process som innebär att sjukvårdspersonalen och kvinnan gemensamt söker efter det för henne riktiga beslutet. När hon tillsammans med sjukvårdspersonalen väl funnit ut vilket som är det rätta beslutet för henne ska sjukvårdspersonalen fortsätta att stödja henne i detta beslut oavsett sjukvårdspersonalens egen uppfattning. Detta förhållningssätt kallas icke-direktivt.

I dessa sammanhang bör även framhållas att kvinnans autonomi naturligtvis begränsas av de ramar som samhället ställer upp för fosterdiagnostisk verksamhet.

### Informerat samtycke

Kravet att en medicinsk åtgärd ska föregås av ett informerat samtycke tillmäts stor betydelse i medicinsk etik. För att kunna utöva självbestämmande måste man vara väl informerad. Förutsättningen för att en person ska kunna handla och välja självständigt och ta moraliskt ansvar för sina handlingar, är därför att han eller hon har haft tillgång till saklig information om vilka förutsättningar och konsekvenser som gäller för olika handlingsalternativ, förstått denna information och på basis av detta lämnat sitt samtycke.

För att kunna ta ställning på ett självständigt sätt i en valsituation måste patienten således ha informerats om alternativens innebörd, ha förstått informationen och vara fri att välja, dvs. inte vara utsatt för tvång eller i sådan beroendeställning att det fria informerade valet blir en illusion. Lika viktigt är att patienten förstått vad det innebär att avstå från att veta något om sina arvsanlag.

Svårigheten att nå fram till ställningstaganden baserade på ett fritt och informerat samtycke ska inte underskattas. Den kan bl. a. bero på förväntningar, språkbruk samt den sociala och psykologiska situationen. Att det är just ett fritt och informerat samtycke är viktigt med tanke på att det inom hälso- och sjukvården ofta är svåra och ibland livsavgörande valsituationer som individen ställs inför.

### *Integritet*

Integritet kommer från ett latinskt ord som betyder orörd, hel. Begreppet är knutet till värde och värdighet och avser varje människas oförytterliga egenvärde som person. Man kan dela upp begreppet i fysisk och psykisk integritet. När det gäller fysisk integritet är den helhet som avses kroppen. Ingen har rätt att undersöka någon annans kropp utan den andres samtycke. När det gäller psykisk integritet avses det samlade komplexet av individens värderingar, föreställningar, åsikter och önsknings, liksom individens trosföreställningar och mentala liv. Detta får inte bli föremål för intrång eller manipulation. Individens åsikter och värderingar får inte kränkas.

Integritet är även intimt sammankopplat med identitet på så sätt att varje människa är unik och att det är just det som gör att människans identitet också blir viktig. Det gäller att bli identifierad och att identifiera sig själv som människa. Personlig integritet betyder

okränkbarhet eller rätt att inte bli kränkt. Det som utmärker integriteten är att den inte upphör för att man själv inte förmår hävda den. I bl.a. detta avseende skiljer sig integriteten från autonomin. Förmågan att fatta beslut som ligger i ens egna långsiktiga intressen förändras under livets gång, medan rätten till integritet inte varierar på motsvarande sätt.

Genetisk integritet ingår som en del av den personliga integriteten och är särskilt skyddsvärd därför att information om arvsanlag och ärftliga sjukdomar säger mycket om vilka vi är och vilka vi kommer att utvecklas till. Det betyder att resultaten av omfattande ultraljudsdiagnostik och genetisk fosterdiagnostik är särskilt skyddsvärda.

### *Livskvalitet*

Livskvalitet kan definieras på många olika sätt. I samband med fosterdiagnostik är det värdefullt att hålla isär begreppet hälsa och livskvalitet. Begreppet hälsa kan definieras i kvantitativa termer, bl.a. med hjälp av begreppet förväntad livslängd, medan livskvalitet är ett kvalitativt begrepp som ytterst baseras på subjektiva bedömningar. Eftersom det finns två huvudintressenter, den blivande modern och det väntade barnet, och eftersom både hälsa och livskvalitet påverkas för bägge underlättas den etiska analysen genom att använda en fyrfältstabell. Både positiva och negativa faktorer ska redovisas i en sådan tabell som kan vara ett värdefullt hjälpmedel vid en etisk analys.

	Förväntad livslängd	Framtida livskvalitet
Den blivande modern		
Det väntade barnet		

I de olika rutorna fylls i om t.ex. den förväntade livslängden hos den blivande modern blir längre eller kortare. På motsvarande sätt fylls rutorna i med utgångspunkt från vilka slutsatser den som gör analysen kommer fram till.

### *Behovs- och solidaritetsprincipen*

Beroende på vilka behov som ska tillgodoses kan flera behovsprinciper identifieras. I det här sammanhanget är det rimligt att fokusera på hälsorelaterade behov. Enligt hälso- och sjukvårdslagens portalparagraf är målet för hälso- och sjukvården en god hälsa och vård på lika villkor för hela befolkningen. Detta är ett uttryck för solidaritet. Även om total geografisk och annan rättvisa aldrig kan uppnås markerar lagen en strävan att utjämna skillnaderna i tillgänglighet. Solidaritet innebär inte bara lika möjligheter till vård utan också en strävan att utfallet av vården ska bli så lika som möjligt givet förutsättningarna, dvs. att alla ska nå bästa möjliga hälsa, livslängd och livskvalitet.

Behovs- och solidaritetsprincipen ingår i den etiska plattform som utgör underlag för de riktlinjer för prioriteringar inom hälso- och sjukvården som riksdagen ställt sig bakom. Dessa riktlinjer följs i det pågående prioriteringsarbetet inom svensk hälso- och sjukvård. Enligt den av riksdagen antagna propositionen (1996/97:60) om prioriteringar inom hälso- och sjukvården formuleras behovs- och solidaritetsprincipen på följande sätt: ”Resurserna bör satsas på de områden (verksamheter vid den politiska/administrativa prioriteringen, individer i den kliniska vardagen) där behoven är störst.” Behovs- och solidaritetsprincipen är en vidareutveckling av rättvisepincipen. Innebörden av behovs- och solidaritetsprincipen är att, om prioriteringar måste ske bland effektiva åtgärder, ge mera av vårdens resurser åt de mest behövande, de med de svåraste sjukdomarna och den sämsta livskvaliteten. Detta gäller även

om konsekvensen då kan bli att alla inte får sina behov tillgodosedda. Skälet att välja denna princip är att den har nära anknytning till det grundläggande humanitära motivet för vården.

### *Det befruktade äggets skyddsvärde*

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), Etiskt vägmarke 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.

### 3. Varför fosterdiagnostik?

#### **Sammanfattning**

- Fosterdiagnostik kan betraktas ur flera olika synvinklar. För kvinnans del kan en viktig fråga vara att självständigt ha möjligheter att besluta om hon anser sig kunna ta hand om ett skadat eller sjukt barn. Ur samhällets perspektiv handlar det om att erbjuda fosterdiagnostik till gravida kvinnor inom vissa ramar och på ett sådant sätt att kvinnans självbestämmande kan tillgodoses.
- Det finns ett samband mellan fosterdiagnostik och abort eftersom resultatet av en fosterdiagnostisk undersökning kan ställa kvinnan inför valet om hon ska göra abort eller inte.
- Kvinnans livskvalitet i form av hälsa och psykologiskt välbefinnande kan befrämjas av fosterdiagnostik men även skadas framför allt om hon får kunskaper som hon inte efterfrågat. Information inför beslutet om fosterdiagnostik blir därför viktigt.
- För fostrets del är det tveksamt om hälsa, förväntad livslängd eller förväntad livskvalitet överhuvudtaget kan gynnas i de fall när behandling saknas för den sjukdom som diagnostiseras.
- Motivet för fosterdiagnostik kan också bidra till att besvara frågan om vilken fosterdiagnostik som bör erbjudas.

### 3.1 Intressenter och värden

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. 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.

För den gravida kvinnan kan syftet med fosterdiagnostik vara en allmän hälsokontroll. Detta är då etiskt okontroversiellt eftersom det innebär fördelar både för den gravida kvinnan och för fostret. Hit hör t.ex. de hälsokontroller som utförs inom mödrahjälsvården och den enkla ultraljudsundersökningen som är inriktad på att fastställa graviditetslängd och hur många foster graviditeten består av.

De omfattande ultraljudsundersökningarna som innebär genomgång av så kallade checklistor för att upptäcka fosterskador eller sjukdomar, liksom all genetisk fosterdiagnostik som är inriktad på att finna missbildningar och sjukdomar hos fostret, kan däremot ha etiskt kontroversiella inslag. Ett syfte med denna typ av fosterdiagnostik kan som tidigare beskrivits vara att ge den gravida kvinnan möjlighet att förbereda sig att ta emot ett skadat barn. Det vanligaste syftet är emellertid att ge den gravida kvinnan möjlighet att självständigt ta ställning till om hon vill göra abort, därför att hon med utgångspunkt från sin erfarenhet och sin livssituation inte anser sig kunna ta hand om ett barn med den skada eller sjukdom som fosterdiagnostiken visat att fostret har.

För att fördjupa analysen bör följande frågor besvaras:

- Vad är fosterdiagnostik bra för?
- Vem kan ha fördel av att fosterdiagnostik utförs?

Det vanligaste svaret är att fosterdiagnostik kan gynna den gravida kvinnan och det blivande barnet.<sup>22</sup> Kvinnans självbestämmande gynnas av fosterdiagnostik, eftersom hon kan få ett bättre beslutsunderlag för om hon ska fullfölja graviditeten eller inte när fosterdiagnostik visar att fostret är skadat eller sjukt. Här kan det handla om huruvida kvinnan anser sig klara av att ta hand om ett skadat barn. Dessutom kan kvinnans livskvalitet gynnas med avseende på såväl psykiskt välbefinnande (genom minskad oro) som hälsa. I barnets fall är det framför allt den förväntade livslängden och livskvaliteten som kan främjas om en identifierad sjukdom eller skada kan förebyggas eller behandlas.

Det finns många andra grundläggande värden än självbestämmande som är betydelsefulla för den etiska värderingen av fosterdiagnostik. Flera av dessa har redovisats i kapitel 2. Livskvalitet och självbestämmande är väletablerade men inte väldefinierade begrepp i den medicinska etiken.<sup>23</sup> Om dessa värden främjas, om livskvaliteten blir högre och om

<sup>22</sup> SOU 2004:20, och The Nuffield Council, 1993.

<sup>23</sup> Beauchamp och Childress, 2001, kap. 3 och 5; Fleischhauer och Hermerén, 2006.

självbestämmandet gynnas av att viss fosterdiagnostik tillämpas, kan det vara motiverat att bedriva denna verksamhet.

**Exempel 3** *Ett exempel på hur ett blivande föräldrapar kan resonera inför ställningstagande till att göra fosterdiagnostik eller inte.*

*Ett par väntar barn. Paret känner en familj som har ett barn med Downs syndrom vilket inneburit påfrestningar för denna familj. Det barnet har förutom begåvnings- och funktionshinder även en komplicerad hjärtmissbildning som krävde operation och lång sjukhusvistelse. De blivande föräldrarna bedömde att de själva utifrån hur de upplevt den andra familjens situation skulle ha svårt att ta hand om ett barn med Downs syndrom på det sätt som de skulle önska. Detta var kanske det viktigaste motivet för dem att vilja göra fosterdiagnostik. Det var deras eget beslut som de kommit fram till med utgångspunkt från sina egna värderingar och erfarenheter.*

### 3.2 Livskvalitet och fosterdiagnostik

Den förväntade livskvaliteten kan förbättras för den gravida kvinnan genom att fosterdiagnostik förbättrar möjligheterna att förbereda förlossningen så att inte kvinnan eller barnet skadas. Vidare kan det psykologiska välbefinnandet gynnas. Säkrare besked om vad som kan hända fostret och kvinnan själv under och efter graviditeten kan minska en del av den oro som osäkerhet om detta medför. Fosterdiagnostik kan också minska kvinnors önskan att vilja göra abort på grund av allmän oro för fosterskador.

För den gravida kvinnan kan komplikationer i form av missfall i samband med genetisk fosterdiagnostik påverka i första hand livskvalitet. I sällsynta fall kan komplikationer i samband med en abort även förkorta livslängden. Den oro som frågor om fosterdiagnostik väcker kan försämra livskvaliteten för den gravida kvinna som genomgår fosterdiagnostik. För de gravida kvinnor som helt avböjer ett erbjudande om att få göra fosterdiagnostik kan enbart det faktum att frågan har väckts ge ökad oro och därigenom sänkt livskvalitet. Livskvaliteten kan också försämrats om en riskbedömning med NUPP och biokemiska markörer visar att en gravid kvinna har en låg risk att få ett barn med en kromosomskada och därför avstår från vidare fosterdiagnostik. Om det senare visar sig att hon trots den låga risken ändå får ett barn med en kromosomskada kan denna kvinnas livskvalitet försämrats.

Frågan om det väntade barnets egen livskvalitet är emellertid mer komplicerad. Om det finns en behandling av den diagnostiserade skadan eller sjukdomen kan fosterdiagnostik vara fördelaktigt för det blivande barnets livskvalitet men framför allt gäller detta det väntade barnets förväntade livslängd. Få av de sjukdomar som kan identifieras på fosterstadiet kan emellertid för närvarande behandlas på detta stadium. Visserligen kan symptom som medföljer vissa sjukdomar i någon utsträckning behandlas om och när barnet väl blivit fött, exempelvis de hjärtfel som ibland är ett resultat av Downs syndrom. I dessa fall innebär det ännu så länge dock sällan någon medicinsk fördel för det blivande barnet att sjukdomen identifieras redan på fosterstadiet.

Både i den internationella och i den nationella etiska diskussionen om fosterdiagnostik diskuteras ibland även tillstånd som är präglade av ett mycket kort och uppenbart plågsamt liv för barnet självt och där det egentligen inte finns någon bot eller lindring att ge.<sup>24</sup> Ett exempel

<sup>24</sup> Se t.ex. Buchanan et al, 2000, Harris, 2000, s 232-242, samt Tännsjö, 1991, s 50-60.



på det är Krabbes sjukdom som innebär bl.a. kramper och obehag vid beröring redan månader efter födelsen och som vanligtvis innebär en så allvarlig sjukdom att det leder till döden vid ca ett års ålder. I dessa fall har argumentet framförts att det hade varit bättre för barnet att inte födas alls. Om man accepterar det inom sjukvården ofta tillämpade synsättet att det är individens egna upplevelser av sitt liv som ska vara avgörande kan tanken eventuellt accepteras.<sup>25</sup> Argumentet är emellertid så pass kontroversiellt att det inte kan utgöra underlag för policybeslut beträffande fosterdiagnostik. Tillstånd liknande Krabbes sjukdom är mycket ovanliga.<sup>26</sup>

Trots att argument av detta slag är mycket kontroversiella bör de ändå nämnas av två skäl. För det första förekommer de ofta i diskussioner om vilken fosterdiagnostik som är berättigad.<sup>27</sup> Ibland har det hävdats att gränsen för försvarbar fosterdiagnostik går vid "liv inte värda att leva", åtminstone när behandlingsalternativ för fostret eller det blivande barnet saknas. För det andra visar detta argument tydligt hur grundläggande och centrala etiska frågor väcks av fosterdiagnostik. Om fosterdiagnostik försvaras med hänvisning till bl.a. det blivande barnets livskvalitet går det inte att väja för frågor om vad livskvalitet innebär och om det är självklart att ett livs "kvalitet" alltid är positiv. För det tredje är en viktig fråga vem som ska värdera vilka liv som är värda att leva, och enligt vilka kriterier eller principer man närmar sig sådana frågor.

**Exempel 4.** *Ett fall som illustrerar etiska problem i samband med fosterdiagnostik :*

*En kvinna och en man funderar över att skaffa barn tillsammans. Kvinnans syster har cystisk fibros i mycket svår form. De erfarenheter kvinnan har fått av sjukdomen genom att leva tillsammans med den sjuka systemen gör att hon känner att hon inte skulle orka med att få ett barn som har samma sjukdom. När hon blir gravid väljer hon därför att göra fosterdiagnostik. Analysen av provet från moderkakan visar att fostret skulle få samma sjukdom som kvinnans syster. Paret väljer därför att avbryta graviditeten. Graviditeten har emellertid varit verklig för kvinnan och hennes man och de sörjer att de inte utifrån sina erfarenheter och värderingar vågade låta detta barn födas. Efter en tid blir kvinnan åter gravid och denna gång visar fosterdiagnostiken att det väntade barnet inte har cystisk fibros och så småningom föds ett barn som inte har sjukdomen. Det foster som aborterades och det barn som föddes är för familjen inte utbytbara utan för familjen är varje graviditet början av en relation med en ny familjemedlem.*

*När denna kvinna senare i livet betraktar vad som hände henne kan hon konstatera att om hon inte valt att avbryta den första graviditeten så hade hon sannolikt inte fött det andra barnet. Följden av fosterdiagnostiken blev att ett annat barn än det som fosterdiagnostik först utfördes på föddes, ett barn som kan förväntas ha större möjligheter i livet därför att det inte har sjukdomen cystisk fibros.*

Resonemanget i exempel 4 kan uppfattas som kontroversiellt därför att det skulle kunna tolkas som om kvinnan i exemplet gör jämförelser mellan det liv som ett aborterat foster hade kunnat få och det liv som det foster som sedan föds verkligen får. Det är emellertid inte praktiskt möjligt att göra jämförelser på detta sätt. Den gravida kvinnan väljer om hon ska göra fosterdiagnostik eller avstå från denna diagnostik vid varje enskild graviditet och hennes

<sup>25</sup> Se Munthe, 1996, s 47-48.

<sup>26</sup> Typiska exempel på sådana tillstånd är Tay-Sachs och Lesch Nyhans sjukdom.

<sup>27</sup> I USA föräldrar stämt vårdinstitutioner för att de inte förhindrat födelsen av deras barn i fall av den typen av sjukdomar som nämndes ovan (s.k. "wrongful life suits"). Se Buchanan et al, 2000, s 232-233.

val sker vid olika tidpunkter och blir därför i detta avseende oberoende av varandra. Det är emellertid grundläggande att blivande föräldrar vill ge sina barn möjligheter till ett så bra liv som möjligt, oavsett vilka individer som faktiskt blir deras barn. Det hela kan teoretiskt moralfilosofiskt uttryckas som en tanke om opartiskhet – det spelar ingen roll vilka konkreta individer som kommer att existera så länge som de har så goda möjligheter som möjligt till ett så bra liv som möjligt.<sup>28</sup>

Någon *principiell gräns för vilka sjukdomar det bör vara möjligt att göra fosterdiagnostik för* kan sålunda inte grundas på en bedömning av det blivande barnets möjligheter till ett så bra liv som möjligt. Som handikapprörelsen påpekat beror dock dessa ”möjligheter till ett gott liv” i minst lika stor utsträckning på samhällets utformning som den sjukas eller skadades funktionsnedsättning.<sup>29</sup> Samhällets resurser bör därför fördelas på ett sådant sätt att de blivande föräldrarna uppfattar det som en realistisk valmöjlighet att även kunna föda barn med funktionsnedsättning när de ska ta ställning till erbjudandet att göra fosterdiagnostik. Frågan om hur allvarlig en sjukdom är blir därför viktig. Uppfattningen om sjukdomars allvarlighet är emellertid i stor utsträckning subjektiv.

Frågan kvarstår då vilken vikt ”intresset” hos det foster på vilken diagnos utförs ska tillmätas. Mot det moralfilosofiska perspektivet om opartiskhet och att tillmäta lika vikt till alla tänkbara framtida personer, kan ställas idéer om att vi har *särskilda* förpliktelser gentemot de foster vars utveckling börjat. I realiteten råder en slags kompromiss mellan dessa två förhållningssätt. Utifrån ett moralfilosofiskt perspektiv tillmäts fostrets intressen viss vikt, samtidigt som möjligheten att ge ett annat barn bättre chanser i livet anses vara ett argument för att avbryta havandeskap med ett foster som sannolikt senare i livet blir sjukt eller skadat. Gränsdragningen mellan allvarliga och mindre allvarliga tillstånd kan ses som ett kompromissförsök mellan dessa till synes oförenliga utgångspunkter.

### 3.3 Intresse- och värdekonflikter

Eftersom det finns olika parter som är berörda och olika värden som står på spel, uppstår naturligtvis intresse- och värdekonflikter. Livskvalitetmålet kan t.ex. komma i konflikt med autonomimålet, eftersom erbjudande om fosterdiagnostik, trots dess vägledande funktion, kan skapa mer oro än det minskar. Givetvis kan också konflikter mellan barnets förväntade livslängd och/eller livskvalitet och kvinnans förväntade livskvalitet uppstå. Kvinnan kan t.ex. avstå från abort vid påvisad skada, trots att abort av de flesta utomstående skulle bedömas vara gynnsamt för henne. En kvinna kan också välja abort på grundval av fosterdiagnostik trots att barnet med största sannolikhet skulle ha levt ett gott liv om inte graviditeten avslutats.

Konflikter kan dessutom uppstå som ett resultat av oenighet mellan den gravida kvinnan och den blivande fadern. Grundregeln är att kvinnan har rätten att fatta de slutgiltiga besluten, även om fadern motsätter sig dessa. Eftersom eventuella undersökningar och ingrepp sker på den gravida kvinnans kropp, är det svårt att ifrågasätta denna regels rimlighet. Däremot kan möjligheten för fadern att utöva påtryckningar på kvinnan att fatta vissa beslut mot hennes vilja vara problematisk med tanke på kvinnans rätt till självbestämmande. Det kan vara svårt för hälso- och sjukvårdens personal att avgöra om sådana påtryckningar sker. Problemet kan dock i de flesta fall hanteras om det från början finns en dialog mellan kvinnan och vårdpersonalen som är bekant med problemen och van att kommunicera kring dem. Kvinnan

---

<sup>28</sup> Parens och Ash, 2000, s 23-26

bör också erbjudas stöd om hon väljer att besluta i enlighet med sin vilja när fadern motsätter sig detta.

Tendensen i Sverige såväl som i omvärlden är att målet att befrämja självbestämmande har kommit att prioriteras alltmer bl. a. genom att det givits lagligt stöd i den svenska hälso- och sjukvårdslagstiftningen.<sup>30</sup> Autonomi ges alltmer företräde i fall av konflikt, åtminstone när det kommer till motiveringen av vad som erbjuds och formerna för hur det erbjuds. Framför allt gäller detta sådana nya områden av hälso- och sjukvården som assisterad befruktning och genetiska tester.<sup>31</sup> Eftersom fosterdiagnostiken till viss del bygger på genetiska tester kommer autonomi som målsättning sannolikt att få större betydelse också för den så kallade genetiska fosterdiagnostiken i framtiden. Ett exempel på autonomins alltmer framträdande betydelse som motivering för insatser från vårdens sida är utvecklingen av genetisk vägledning. Centralt för denna verksamhet är att vägledningen inte ska styra individens beslut utan dessa ska grundas på individens egen vilja och egna värderingar.

Att autonomi i allt större utsträckning kommit att prioriteras vid konflikter med andra värden är naturligtvis inget argument för att det bör prioriteras. När det gäller fosterdiagnostik behöver dock inte ställningstagandet till förmån för autonomi betyda att autonomi i allmänhet är det viktigaste värdet.<sup>32</sup> Det går också att argumentera för att kvinnan bör tillåtas att bestämma över sin reproduktion efter eget gottfinnande med hänvisning till mer traditionella överväganden om t.ex. välbefinnande.<sup>33</sup> Så även om autonomi till slut bara bör betraktas som ett instrumentellt värde kan det också som sådant utgöra en viktig målsättning för fosterdiagnostiken. Att värdeförskjutningar förekommer understryker behovet av en kontinuerlig utvärdering av verksamheten, både för att undersöka vilka prioriteringar i värdefrågor som faktiskt görs och för att ta ställning till vilka som är rimliga att göra.

### 3.4 Målorienterad analys

En målorienterad analys av en verksamhet förutsätter att målen för denna verksamhet identifieras och klargörs. Sedan undersöks i vilken utsträckning olika föreslagna handlingar eller förhållningssätt är förenliga eller oförenliga med dessa mål, i vilken utsträckning de bidrar till att främja dem eller motverka dem. Fosterdiagnostikens mål har, som framgått, varierat över tid men har omfattat följande punkter;

- att möjliggöra en bedömning av fostrets hälsa
- att göra det möjligt för föräldrar att göra informerade val beträffande hur, när och vilka barn de vill ha (reproduktion)
- att göra det möjligt för den gravida kvinnan att göra ett informerat val beträffande om hon ska fullfölja graviditeten
- att förhindra individuellt lidande genom att behandla en upptäckt skada eller sjukdom hos fostret
- att förhindra individuellt lidande genom att förhindra födseln av ett barn med allvarliga funktionshinder
- att förbättra folkhälsan genom att minska antalet personer som lider av svåra sjukdomar eller funktionshinder

<sup>30</sup> Se Bartels et al, 1993; Chadwick et al, 1997, kap 1 och 6; Juth, 2005, kap. 2 och 3.

<sup>31</sup> Juth, 2005, kap 2.

<sup>32</sup> Även om det också givetvis är möjligt. Se Robertsson, 1994.

<sup>33</sup> Se Tännsjö, 1999, för en sådan argumentation. I så fall föreligger konflikten i enskilda fall snarare än på en generell nivå.

- att förbättra folkhälsan genom att reducera antalet anlagsbärare av svåra ärftliga sjukdomar
- att spara kostnader för samhället genom att reducera utgifterna för att vårda personer med svåra funktionshinder och sjukdomar

En del av dessa mål är omstridda och hårt kritiserade. Det gäller inte minst de sista, och de har bidragit till att skärpa konflikterna kring fosterdiagnostiken. Dessa mål har kritiserats därför att de kan leda till diskriminering av personer med funktionshinder.

De viktigaste målen för fosterdiagnostik är idag förmodligen att främja kvinnans autonomi, och att främja det väntade barnets hälsa. Även dessa mål kan dock komma i konflikt med varandra. Om så sker måste de rangordnas och vid analysen får man ta ställning till vilka mål som är viktigast. Enskilda individer kan naturligtvis också ha skilda uppfattningar i dessa frågor beroende på t.ex. bakgrund, förväntningar och familjesituation.

Bakom dessa mål finns naturligtvis värden. Argumentet för att sträva efter att uppnå ett visst mål är naturligtvis att man har uppnått något värdefullt, om och när målet nåtts. Till de värden som aktualiseras hör kvinnans och det väntade barnets hälsa och livskvalitet. Det som främjar kvinnans autonomi behöver dock inte automatiskt leda till det som är bäst för det väntade barnet och tvärtom, vilket innebär att det även här kan föreligga konflikter.

Vad är då fördelen med en målorienterad analys av fosterdiagnostik? Om man kommit överens om vilka mål fosterdiagnostik bör uppfylla finns också medel att utvärdera de fosterdiagnostiska metoderna, både de som redan är etablerade och de nya där beslut ska fattas om huruvida de ska introduceras i vården eller inte. Man kan då fråga sig om en metod lever upp till de mål man utgått från. Med andra ord kan målen hjälpa oss med gränsdragningsproblematiken, d.v.s. besvara vilken fosterdiagnostik som bör erbjudas. Målen kan också lära oss något om hur fosterdiagnostik bör erbjudas. Möjligheten att erbjuda fosterdiagnostik på ett sätt som är förenligt med de uppsatta målen anger även gränserna för vilken fosterdiagnostik som bör erbjudas.

Fosterdiagnostikens mål kan uppfyllas mer eller mindre. Eftersom autonomi och livskvalitet är relativa begrepp är också uppfyllandet av dessa mål relativt. Därför uppkommer alltid värderingsfrågan huruvida en viss fosterdiagnostisk metod uppfyller målen i tillräcklig grad. Det är sålunda viktigt att både följa utvecklingen av metoder inom området och att ge plats för den etiska analysen i beslutsprocessen när nya metoder ska introduceras i sjukvården.

#### 4. Vilken fosterdiagnostik?

##### **Sammanfattning**

- En av de grundläggande värdekonflikterna vid fosterdiagnostik är den mellan fostrets integritet och kvinnans självbestämmande. Andra konflikter kan gälla människosyn och autonomi.
- Vilka sjukdomar bör eftersökas med fosterdiagnostik? Går det att dra någon gräns som är försvarbar utifrån ett etiskt perspektiv? Svaren beror bl.a. på vilka värden fosterdiagnostik kan gynna och vilka risker som är förbundna med verksamheten.

- Om syftet är att främja kvinnans möjlighet att själv fatta beslut blir gränsdragningen en annan än om beslutet ska baseras på hur svår den förmodade sjukdomen eller skadan hos fostret är.
- Test som är otillförlitliga och test som har ett lågt informationsvärde beträffande risker för framtida sjukdom ska inte användas. Detta innebär t.ex. att det tills vidare är uteslutet att använda genetiska test för sjukdomar med multifaktoriell nedärvning.
- Inom den offentliga vården prioriteras generellt allvarligare tillstånd framför mindre allvarliga i enlighet med behovsprincipen. Denna princip kommer dock i konflikt med en konsekvent tillämpning av autonomimålet enligt vilket den gravida kvinnans behov av information och vägledning bör styra verksamheten. Det senare kan dock leda till s.k. indikationsglidning, dvs. ett utvidgat användningsområde för en given metod.

#### *Exempel 5 För vilka sjukdomar ska fosterdiagnostik erbjudas?*

*En kvinna är själv frisk men hon vet att hon bär på anlaget för bröst- och äggstockscancer genom en tidigare utredning av hennes släkt. Hennes mor fick bröstcancer vid 49 års ålder och dog två år senare. Kvinnan var själv i tonåren när modern dog och den upplevelsen var uppenbarligen mycket traumatiserande för henne. Kvinnan har två mostrar varav en dog 47 år gammal i äggstockscancer. En kusin har bröstcancer och en annan kusin har äggstockscancer. Denna kvinna önskar få göra fosterdiagnostik därför att hon inte vill överföra sitt anlag för bröst- och äggstockscancer till sina barn. Den ärftliga formen av bröst- och äggstockscancer nedärvs dominant dvs. alla barn till en person som bär på anlaget har 50 % risk att själv få anlaget. Alla som bär på anlaget blir inte själva sjuka och det finns möjligheter att genom kontroller eller genom att operera bort bröst och äggstockar minska risken att bli sjuk. Sjukdomen börjar sent i livet. Skall kvinnans önskemål tillgodoses?*

#### *4.1 Gränsdragningsproblem: Vilka värden ska beaktas och hur ska de vägas mot varandra?*

En förutsättning för att fosterdiagnostik ska kunna erbjudas är att respekten för människovärdet inte kränks. En utgångspunkt när konsekvenserna för människovärdet ska analyseras är den av SMER tidigare intagna ståndpunkten om det befruktade äggets skyddsvärde. (se sid 21)

I fosterdiagnostisk verksamhet finns flera olika värdekonflikter. En är den mellan fostrets integritet och de blivande föräldrarnas autonomi. En annan konflikt gäller om det finns en skillnad mellan de aborter som huvudsakligen motiveras av sociala skäl och de som sker som ett resultat av fosterdiagnostik. Som tidigare framhållits finns det både likheter och skillnader mellan dessa två motiv för abort. De som har de bästa förutsättningarna att fatta beslut av denna karaktär är som tidigare framhållits kvinnan.

Andra konflikter kan föreligga mellan människosyn och autonomi. Värderingen att alla människor har lika värde kommer t.ex. i konflikt med fosterdiagnostik som används för att diagnostisera egenskaper såsom kön. Vid en diskussion om för vilka sjukdomar fosterdiagnostik ska erbjudas blir *sjukdomens eller skadans svårighetsgrad* viktigt.

Det är omöjligt att dra en principiell gräns för vilka sjukdomar eller tillstånd det ska vara möjligt att göra fosterdiagnostik. Detta eftersom ingen människa är ”perfekt” i alla avseenden och olika egenskaper påverkar människors förväntade livslängd och livskvalitet på olika sätt.

Det innebär att tolkningen av vad det innebär att gynna det blivande barnet inte motiverar en principiell gränsdragning mellan olika allvarliga tillstånd eller ens mellan egenskaper och sjukdomar.<sup>34</sup> Allvarliga funktionshinder påverkar dock varje individs möjligheter i sådan utsträckning att det i praktiken har betydelse både för föräldrars och för barns livskvalitet. Generellt är skälen att erbjuda fosterdiagnostik därför starkare ju allvarligare sjukdomen eller skadan ifråga är.

Ger målsättningen att den gravida kvinnans autonomi ska gynnas någon ledning för gränsdragningen för vilka sjukdomar eller avvikelser sjukvården ska få söka efter? Sannolikt inte. Vad som är ointressant för en kvinna kan vara livsavgörande för en annan och det går alltså inte att generalisera. Det är därför svårt att enbart genom överväganden om autonomi dra en principiell gräns för vilka tillstånd som får eftersökas och vilka åtgärder som kan övervägas på grundval av informationen om fostret.

Inte heller hänvisningar till kvinnans *välbefinnande* kan användas för att dra en principiell gräns mellan olika sjukdomstillstånd eller mellan sjukdom och egenskap. Skälet liknar det i fallet med autonomi - vad olika kvinnor eller par oroar sig för skiljer sig åt.

Fosterdiagnostikens mål när det gäller livslängd/livskvalitet och självbestämmande gör att gränser behöver dras för vilken slags fosterdiagnostik som bör få utföras. Framför allt är tester som på olika sätt är otillförlitliga eller har lågt prediktivt värde svåra att motivera. Tester kan vara otillförlitliga på flera sätt. En förklaring kan vara att de har en hög risk för falska positiva eller falska negativa resultat.<sup>35</sup> Användandet av sådana test är svårt att förena med målet att gynna den gravida kvinnans autonomi och livskvalitet. Ett villkor för att fosterdiagnostik ska gynna kvinnans autonomi är att diagnosen är korrekt. Om den inte är det hindrar den snarare än främjar kvinnans möjligheter att fatta beslut efter sina önskemål. Även livskvalitetsmålet är relevant eftersom risken är stor att falska positiva resultat leder till onödig oro. Dessutom riskerar förtroendet för fosterdiagnostiken att undergrävas om test används vars tillförlitlighet är tveksam.

Tester kan också vara otillförlitliga för att de ger en osäker diagnos. Dels kan det vara fråga om *låg* och/eller *obestämd* sannolikhet för huruvida en viss sjukdom föreligger och dels kan det vara fråga om *låg* och/eller *obestämd* sannolikhet för hur allvarlig sjukdomen är. Dessa typer av osäkerhet kommer sannolikt att karaktärisera framtida tester för multifaktoriella ärftliga sjukdomar.<sup>36</sup> I alla dessa fall minskar testets förmåga att ge vägledande information. Detta eftersom sådana test förutser framtiden sämre och därmed blir mindre användbara för att fatta beslut i enlighet med vad man själv vill. Snarare riskerar denna typ av test att bidra till osäkerhet och förvirring och därmed till att försämra förmågan att fatta beslut inför framtiden. Dessutom riskerar osäkra test att bidra till onödig oro för det väntade barnets framtida hälsa. Det medför bl.a. en risk att barnet behandlas som "sjukt" av föräldrarna, trots att risken för sjukdom i själva verket är låg.

Även om det alltså finns mycket goda grunder för att inte erbjuda otillförlitliga och osäkra tester måste det understrykas att tillförlitlighet och säkerhet hos tester är relativ. Ju mer tillförlitliga och säkra tester är, desto större är chansen att de kan vara vägledande för föräldrarnas beslut. Emellertid kan även fosterdiagnostik som inte ger helt säkra resultat

<sup>34</sup> Se Munthe, 1999, s 154-158.

<sup>35</sup> Ett testresultat är falskt positivt om det påvisar sjukdom när den faktiskt inte föreligger och falskt negativt när det inte påvisar sjukdom när det faktiskt föreligger.

<sup>36</sup> Wahlström, 2002, s 24-26.

ibland vara vägledande. Det gäller bland annat NUPP och serum-screening som i ett första led innebär en riskbedömning. De gravida kvinnor som genom denna undersökning får en beräknad hög risk att fostret har en förändring i kromosomerna erbjuds en kompletterande provtagning och en efterföljande analys som med stor säkerhet kan fastställa om fostret har en förändring i kromosomerna.

Hur tillförlitliga och precisa bör tester då vara för att användas? För att kunna ta ställning till vilka tester som bör få användas är en kontinuerlig uppföljning och utvärdering angelägen, bland annat för att klargöra kunskapsläge och värderingar. Detta visar exempelvis fallet med NUPP.

#### 4.2 Rättvise- och prioriteringsaspekter

Ett perspektiv som är relevant för fosterdiagnostik är rättvise- eller prioriteringsaspekter.<sup>37</sup> Eftersom fosterdiagnostik berör centrala etiska frågeställningar är rättviseaspekter viktiga. I detta sammanhang innebär rättvisa att alla medborgare i samhället ska få i grunden samma erbjudande om fosterdiagnostik oberoende av bostadsort. Det är därför i första hand behovs- och solidaritetsprincipen som bör tillämpas. Generellt rör denna aspekt frågan om hur hälso- och sjukvårdens resurser bör fördelas. Det förutsätter emellertid att människovärdesprincipen redan är uppfylld. Frågan gäller här i första hand om fosterdiagnostik ska erbjudas av samhället och inte vilken fosterdiagnostik som samhället vill tillåta.

Prioriteringsfrågan blir särskilt viktig inom ett område där den kunskapsmässiga och teknologiska utvecklingen går så fort som den gör inom fosterdiagnostiken. I dessa sammanhang är det viktigt att påpeka att man måste skilja på frågan om fördelningen av resurser *mellan* fosterdiagnostisk verksamhet och andra områden av sjukvården, d.v.s. det som brukar kallas *horisontell prioritering*, och frågan om fördelningen av resurser *inom* fosterdiagnostisk verksamhet, d.v.s. det som brukar kallas *vertikal prioritering*.

Det bör också framhållas att prioriteringsfrågan är speciell med avseende på fosterdiagnostik, eftersom prioritering inom vården normalt sker mellan olika typer av behandlingar som *förutsätter* diagnostik för att vara framgångsrika och inte mellan olika typer av diagnostiska metoder. Visserligen kan nya diagnostiska metoder ibland innebära en lägre kostnad jämfört med äldre metoder.<sup>38</sup> Samtidigt innebär framstegen inom genetik och inom ultraljudsdiagnostiken ökade möjligheter att diagnostisera tillstånd som tidigare inte varit möjliga att diagnostisera på fosterstadiet. Om man överväger att använda dessa metoder i klinisk tillämpning uppkommer frågan varifrån resurser ska tas för att införa dessa metoder. Det är givetvis möjligt att omfördela resurser till detta både inom verksamheten och från annan verksamhet, varvid både den horisontella och den vertikala prioriteringsfrågan blir relevant.

Mot bakgrund av att samhällets och sjukvårdens resurser är begränsade kan man hävda att det är rimligt att prioritera avancerad fosterdiagnostik för mycket grava sjukdomar framför fosterdiagnostik för mindre avvikelser. Att erbjuda fosterdiagnostik för sådant som inte alls kan räknas som sjukdom, skada eller avvikelse (t.ex. kön) och som därför inte heller annars behandlas i den offentliga sjukvården är varken etiskt eller samhällsekonomiskt försvarbart. Ökade möjligheter att analysera genetiska eller andra faktorer för egenskaper som inte

<sup>37</sup> Denna aspekt behandlades av SOU 1995:5 *Vårdens svåra val*.

<sup>38</sup> Detta gäller t.ex. QF-PCR jämfört med traditionell kromosomanalys. Se SMER 2004-12-20.

betraktas som hälsorelaterade skulle också kunna leda till s.k. *indikationsglidning*,<sup>39</sup> d.v.s. trenden att diagnos eller behandling efterfrågas och erbjuds för alltmer triviala åkommor eller t.o.m. sådant som inte alls betraktas som åkommor idag.

Oavsett hur prioriteringsfrågan löses i praktiken, är det viktigt att inte enbart ta hänsyn till kostnader. Om införandet av en ny metod innebär att människovärdet hotas betyder det även en kostnad utifrån ett etiskt perspektiv. Det tydligaste exemplet som brukar anges i dessa sammanhang är det som kallas för indikationsglidning vilket ofta även medför negativa konsekvenser ur etisk synvinkel för samhället. Det blir därför viktigt att ta ställning till vilka värden som kan förverkligas genom införandet av nya metoder. En samhällelig instans med kunskap att utvärdera sådana etiska aspekter är därför viktig.

Problem med indikationsglidning kan också uppstå därför att uppfattningar om vilka tillstånd som värden ska befatta sig med förändras över tid. Idag innebär hälso- och sjukvårdens prioriteringsbeslut bland annat att allvarliga sjukdomar prioriteras framför mindre allvarliga sjukdomar. Vad som ska betraktas som allvarliga sjukdomar är t.ex. beroende på om sjukdomen kan behandlas. Själva sjukdomsbegreppet kan även vara föremål för innebörds- och värdeförskjutningar.<sup>40</sup> Några exempel på detta är beslutet från 1979 att inte längre betrakta homosexualitet som en psykiatrisk sjukdom och den senaste tidens diskussioner om användningen av potenshöjande medel, mediciner mot fetma eller stämningshöjande antidepressiva medel när det inte föreligger någon depression.

Problemen med indikationsglidning kan även antas öka beroende på globaliseringen och de ökande möjligheterna till "medicinsk turism" som den innebär. Om man i Sverige väljer att dra en gräns för vilken fosterdiagnostik som erbjuds, kommer den diagnostik som inte erbjuds här sannolikt erbjudas någon annanstans i världen. Detta underminerar givetvis det praktiska genomslaget av gränsdragningar. Även om detta inte i sig utgör ett argument mot gränsdragningar bör man vara medveten om problemet.

Den ökade migrationen skulle även på längre sikt kunna leda till problem. Kvinnor från andra kulturer skulle kunna efterfråga fosterdiagnostik av skäl som i vår kultur betraktas som problematiska ur etisk synvinkel. Exempelvis kan vikten av att få barn av ett visst kön värderas så högt att abort på denna grund betraktas som ett fullt realistiskt alternativ.

Nödvändigheten av prioriteringar ger upphov till grundläggande värdekonflikter vid fosterdiagnostik. En konsekvent tillämpning av autonomimålet innebär att det är den gravida kvinnans värderingar och önskemål som ska avgöra vilken fosterdiagnostik som ska utföras. Det kan synas inkonsekvent att endast tillåta kvinnan att styra så länge det är i enlighet med värderingar som är allmänt omfattade. Detta blir fallet om målet om självbestämmande ges en överordnad ställning vid konflikt med andra värden och mål. Samhället sätter emellertid gränser för vad som tillåts också i andra sammanhang när det gäller handlingar och beslut som är resultatet av individers värderingar och kulturella tillhörighet. Fosterdiagnostik innehåller många etiskt kontroversiella gränsdragningsfrågor och ska de bli hanterbara behövs en aktiv kontinuerlig analys och diskussion även av dessa frågor.

Fosterdiagnostikens utveckling i sig ger även upphov till grundläggande värdekonflikter. Å ena sidan innebär som sagt en konsekvent tillämpning av autonomimålet att det egentligen inte är de tillstånd som kan upptäckas med fosterdiagnostik som bör styra verksamheten, utan

<sup>39</sup> Se SMER yttrande "Preimplantatorisk genetisk diagnostik", 2004-01-23, s 17.

<sup>40</sup> Brülde och Tengland, 2002, s 95-118.



den gravida kvinnans behov av information och vägledning. Detta ger å andra sidan upphov till behov av ökade resurser vilket är en prioriteringsfråga. Behovet inom detta område bör därför kontinuerligt prövas gentemot annan sjukvårdsverksamhet i de horisontella prioriteringarna.

## 5. Fosterdiagnostik – hur?

### Sammanfattning

- En av förutsättningarna för den gravida kvinnans autonomi är att hon har möjlighet att lämna informerat samtycke till att göra fosterdiagnostik och till de beslut som kan bli konsekvenserna av denna åtgärd men även att hon ska kunna avstå från erbjudandet.
- Formen för erbjudandet om fosterdiagnostik är viktig. Det är en fördel om informationen ges i två steg. Ett första steg där kvinnan själv får ta ställning till om hon ska avstå eller om hon vill veta mer om fosterdiagnostik. De som vill veta mer bör sedan, utan tidspress, få tillräcklig information av välutbildad personal och få den på ett sådant sätt att kvinnan själv fattar de avgörande besluten.
- Information om fosterdiagnostik och uppföljningar som ges till kvinnan måste vara korrekt, heltäckande och begriplig och hon ska ha förutsättningar att fatta de nödvändiga besluten.
- Genetisk fosterdiagnostik i form av screening som inte leder till behandling bör inte införas därför att människovärdesprincipen, autonomimålet och kvinnans och det väntade barnets livskvalitet hotas.

### 5.1 Hur ska information om fosterdiagnostik erbjudas den gravida kvinnan

När man tagit ställning till för vilka tillstånd eller sjukdomar fosterdiagnostik bör erbjudas så kvarstår frågan *hur* den bör erbjudas. Ett sätt att skapa bästa möjliga förutsättningar för kvinnan att själv få ta ställning till om hon vill genomgå fosterdiagnostik beskrivs i det följande.

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 endast erbjudas medicinskt motiverade undersökningar, inklusive ultraljudsundersökning.

Det är inte acceptabelt att tvinga på kvinnan information om fosterdiagnostik som hon inte vill ha.<sup>41</sup> Att påtvinga kvinnor information de vill slippa kan innebära en inskränkning i deras självbestämmande. 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.

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. Om kvinnan väljer att göra abort bör hon senare även få information om möjligheterna att genom adoption eller assisterad befruktning undvika att få ett skadat barn i framtiden.

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 överlagt 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?<sup>42</sup> En annan förutsättning är att kvinnan informeras om att det är fråga om ett erbjudande som hon inte måste acceptera. Kvinnan måste därför frivilligt samtycka till eventuell fosterdiagnostik för att kravet på autonomt beslutsfattande som utesluter 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. Sjukvårdspersonalens förhållningssätt vid den kommunikativa process det handlar om bör präglas av den beskrivning som ges under rubriken autonomi i detta yttrande.

En sådan modell för att ge information i samband med fosterdiagnostik föreslogs av Kommittén om genetisk integritet och har prövats i Danmark sedan två år tillbaka. Utan den information som kvinnan anser vara relevant för beslut om fosterdiagnostik kan hon inte fatta

---

<sup>41</sup> Ibland händer det också att patienter vill att läkaren eller någon annan i professionen fattar beslut åt henne eller honom. För en diskussion av detta, se Juth, 2005, s 102-105.

<sup>42</sup> se t.ex. Platt Walker, 1998; Munthe, 1999, s 83; Juth, 2005, s 84-85.

ett självständigt beslut utefter sina egna önskemål.<sup>43</sup> Genom att ge informationen på detta sätt kan även den gravida kvinnans beslut uppfylla kraven för informerat samtycke.

### Genetisk vägledning

Ett förhållningssätt som kan användas i samband med information om fosterdiagnostik är den som används inom genetisk vägledning. Denna syftar i första hand till att hjälpa människor med risk för ärftlig sjukdom inom familjen vilket även inkluderar möjligheterna att använda sig av fosterdiagnostik.<sup>44</sup> Vid genetisk vägledning strävar man efter att tillvarata patientens autonomi. Autonomi är alltså en viktig målsättning för fosterdiagnostik i allmänhet och för genetisk vägledning i synnerhet. Det är emellertid viktigt att eventuella konflikter mellan autonomi och andra målsättningar tydliggörs och analyseras. Kunskaper i etik hos den sjukvårdspersonal som ska vägleda kvinnan genom den process som fosterdiagnostik innebär blir därför viktig. Kunskapen bör vara så omfattande att personalen kan identifiera eventuella målkonflikter. Det bör även finnas tillgång till etisk kompetens för att kunna genomföra en adekvat analys av förekommande målkonflikter som sedan kan ligga till grund för den fortsatta vägledningen.

## 5.2 Genetisk screening

### Bakgrund

Så här långt har utgångspunkten varit att det är kvinnan som tar initiativ i frågan om eventuell fosterdiagnostik därför att hon är orolig för att föda ett sjukt barn. Ett annat alternativ är att initiativet kommer från sjukvården eller samhället. Undersökningar av denna karaktär kallas screening och erbjuds oftast till alla individer eller vid en viss tidpunkt i livet. Undersökning av alla nyfödda barn för att ta reda på om de har PKU är ett exempel på screening. När genetiska metoder använts för screening har det ansetts som särskilt skyddsvärt därför att det kan hota individens genetiska integritet och därför krävs socialstyrelsens tillstånd innan sådana metoder används kliniskt. (lagen om genetisk integritet mm kap 3) Avser screeningen genetiska metoder i samband med fosterdiagnostik hotas kanske individens genetiska integritet ännu mer och frågan blir därmed viktigare.

För screening i nyföddhetsperioden har WHO ställt upp tio kriterier som även kan vara viktiga för screening i samband med fosterdiagnostik. I dessa kriterier ingår bland annat krav på att en upptäckt sjukdom ska kunna behandlas. Genetiska screening-program kan motiveras bara om en effektiv behandling finns för den aktuella ärftliga sjukdomen.

Det finns anledning att tro att genetisk screening i samband med fosterdiagnostik kan skapa mer oro än den avhjälper. Majoriteten av dem som skulle genomgå screening har inte haft anledning att misstänka någon förhöjd risk och därmed har de heller ingen oro som fosterdiagnostik kan avhjälpa. Om vården informerar om och erbjuder en undersökning som inte är efterfrågad av individen själv kan det däremot skapa onödig oro.

Screening inskränker även individers autonomi, eftersom de är avsteg från grundregeln att vård ska aktualiseras av individen själv. Erbjudanden om vård och tester från vårdens sida kan dessutom uppfattas som uppmaningar, eftersom vårdpersonal uppfattas som auktoriteter i

<sup>43</sup> Som påpekats ovan är det kvinnan som har beslutanderätt i fall av oenighet mellan de blivande föräldrarna som inte kan lösas. Därför kommer den gravida kvinnan i fortsättningen stå i fokus, även om detta inte utesluter att beslutet i de flesta fall är parets gemensamma.

<sup>44</sup> Den klassiska formuleringen av den genetiska vägledningens centrala komponenter finns hos Fraser, 1974, s 637. För en historik och analys av dessa komponenter, se Juth, 2005, s 72-79.

dessa frågor. Om man själv måste ta initiativet att säga nej för att slippa eller om tilltalet från vårdpersonal är uppfordrande kan sättet på vilket man informeras innebära en påtryckning och därmed ett avsteg från det frivilliga samtycket.

Genetisk vägledning kan hjälpa den enskilde individen att fatta ett självständigt beslut och därmed främja patientautonomin, men sådan vägledning kan med hänsyn till kostnaderna knappast anses vara aktuell vid genetisk screening.

#### Exempel på genetisk screening i samband med fosterdiagnostik

Genetisk screening i samband med fosterdiagnostik har bland annat diskuterats vid vissa monogent nedärvda sjukdomar såsom cystisk fibros. En analys av ett släktträd ger ofta anledning att misstänka att det i en familj med denna sjukdom finns risk för att få barn med sjukdomen. Bägge föräldrarna har anlaget i enkel uppsättning men är friska, liksom andra släktingar. Att det finns risk att få ett barn med cystisk fibros avslöjas först i och med att ett sjukt barn föds. Denna situation skulle kunna undvikas om alla blivande föräldrar undersöktes för att söka efter föräldrapar där båda är anlagsbärare för att dessa sedan skulle kunna erbjudas fosterdiagnostik. En sådan undersökning skulle göras i tre steg. Det första steget innebär att alla gravida kvinnor undersöks och endast när kvinnan bär på anlaget undersöks också partnern. Om det visar sig att båda de blivande föräldrarna bär på anlaget har de 25 procents risk att få ett sjukt barn och kan då erbjudas fosterdiagnostik.

Den vanliga provtagningen på fostervatten för en kromosomanalys har även i debatten ibland ansetts vara screening därför att alla kvinnor över en viss ålder i första hand får erbjudandet att göra fosterdiagnostik. Detta i sin tur beror på att risken att få ett barn med Downs syndrom är förhöjd vid jämförelse med motsvarande risk för alla gravida kvinnor.

#### Exempel på screening vid andra typer av fosterdiagnostik

Ultraljudsundersökning i Sverige, liksom i många andra länder, är en screening som redan idag utförs på nästan alla gravida kvinnor, men målsättningen har här inte primärt varit att söka efter fosterskador utan att fastställa graviditetslängd och om den gravida kvinnan bär på mer än ett foster. SBU drar emellertid slutsatsen i sin rapport rutinmässig ultraljudsundersökning under graviditet ”att det vetenskapliga underlaget talar för att fosterdiagnostik bör vara en rutinmässigt erbjuden del i screening-verksamheten”. Det är bland annat detta ställningstagande som lett fram till användningen av så kallade checklistor och som gör att ultraljuddiagnostik kan indelas i en enklare undersökning som har den ursprungliga målsättningen och en omfattande undersökning som har det av SBU rekommenderade syftet. Det är emellertid viktigt att informationen inför denna undersökning ger kvinnan möjlighet att förstå att även den enkla ultraljudsundersökningen kan leda till upptäckt av allvarliga missbildningar och sjukdomar hos fostret och därmed även möjlighet att säga nej till denna om hon så önskar.

Det finns alltså skäl att avstå från genetiska screening-program för fosterdiagnostik när behandling för den eftersökta sjukdomen saknas. I enlighet med autonomimålet bör allmän, begriplig och relevant information om möjligheten till fosterdiagnostik ges alla gravida kvinnor, medan initiativet i övrigt bör lämnas till kvinnan.

## 6. Vem ska bestämma ramarna för fosterdiagnostiken?

### Sammanfattning

- Metodutvecklingen inom fosterdiagnostik går snabbt, bland annat beroende på framsteg inom molekylärgenetisk forskning. Därför bör fosterdiagnostik fortgående utvärderas. Hur människovärdet ska försvaras måste ständigt diskuteras.
- Det är viktigt för fosterdiagnostikens legitimitet att en kontinuerlig uppföljning och utvärdering präglas av öppenhet och inflytande för berörda grupper.
- I Storbritannien har ett särskilt organ inrättats för att övervaka introduktionen av metoder inom assisterad befruktning. Det finns anledning att studera denna modell närmare.

### *Förskjutningar av värderingar*

Fosterdiagnostik är en känslig verksamhet där synen på människovärdet och integriteten kan förskjutas och där även sådana förändringar relativt lätt blir synliga. Bedömningen av på vilka villkor fosterdiagnostik ska få ske bygger på värderingar av olika slag. Till de avvägningar som måste göras hör även bedömningar av hur säker en fosterdiagnostisk metod måste vara för att det ska vara försvarbart att använda den. Värderingarna och därmed gränserna för vad som anses försvarbart förskjuts också över tiden bl.a. med hänsyn till hur synen på sjukdom förändras. På så vis förändras också vad som kan anses vara försvarbara prioriteringar inom verksamheten. I vilken utsträckning verksamhetens mål talar för eller mot t.ex. genetisk vägledning eller screening är inte heller uppenbart.

### *De grundläggande förutsättningarna för fosterdiagnostik fastlagda av riksdagen*

Frågor av denna karaktär bör hanteras i demokratisk ordning. Den demokratiska processens styrka är att den är öppen för motsättningar i värdefrågor, som det handlar om i detta sammanhang. Lagen om genetisk integritet som trädde i kraft den 1 juli 2006 är ett på demokratiska grunder fattat beslut som anger de grundläggande förutsättningarna för vilken fosterdiagnostik som ska erbjudas i Sverige. För att förhindra en oönskad utveckling inom ett område som rymmer så många etiska och samhällsligt kontroversiella frågor krävs emellertid en särskild övervakning och bedömning från samhällets sida av nyttkomna metoder.

Inom ett område som utvecklas snabbt är det också önskvärt med viss *flexibilitet*. De allmänna förutsättningar som lagts fast av riksdagen kan bara ändras genom ändrad lagstiftning. Då detta är en process som behöver och ska ta tid vore det önskvärt med en nivå som kan följa och bedöma nya metoder innan dessa tas i bruk men som ändå kan skapa legitimitet. Risken är annars stor att nya och förbättrade metoder som finns tillgängliga och efterfrågas av gravida kvinnor införs i vården utan att någon etisk analys i individ och samhällsperspektiv har hunnit genomföras. Det är emellertid inte bara de gravida kvinnornas krav som kan leda till att nya metoder införs innan någon etisk analys genomförts. Det finns även en betydande risk att metoder införs därför att de av sjukvården uppfattas ha många fördelar. Det är särskilt områden i snabb utveckling som kan drabbas av en sådan "fartblindhet" – nya metoder provas i den kliniska verksamheten utan att först ha utvärderats i tillräcklig omfattning. Detta kan leda till att metoder införs som senare betraktas som tvivelaktiga. Vill samhället kunna påverka införandet av nya metoder inom fältet visar

erfarenheten att en sådan bedömning måste göras innan metoden införts. När en ny metod som visar sig vara etiskt tveksam väl fått fotfäste inom klinisk verksamhet är det mycket svårt att dra tillbaka den.

Utbudet av fosterdiagnostik kan även påverkas av kommersiella intressen. I praktiken kan det exempelvis betyda att kommersiellt driven mödrahälsovård erbjuder ultraljudsmetoder för att ta reda på egenskaper hos fostret, något som inte den allmänna hälso- och sjukvården gör.

För att fosterdiagnostisk verksamhet ska uppfattas som legitim krävs därför en kontinuerlig uppföljning och utvärdering som präglas av öppenhet, diskussion och inflytande för berörda grupper. Frågan är hur samhället kan främja en sådan process.

### *Lösningar i andra länder*

I Sverige har Socialstyrelsen det övergripande ansvaret för tillsynen av hälso- och sjukvården och därmed fosterdiagnostik. SBU genomför vetenskapliga utvärderingar av nya medicinska metoder och SMER är rådgivande åt regeringen i medicinsk-etiska frågor. Med tanke på att detta område kan betraktas som särskilt känsligt är frågan om dagens system räcker till.

Ett annat exempel på hur man löst denna fråga finns i Storbritannien som inrättat ett särskilt organ, Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA).<sup>45</sup> HFEA ger tillstånd till införandet av nya metoder i klinisk verksamhet inom området assisterad befruktning samt utövar tillsyn över utvecklingen inom detta område samt forskning på mänskliga befruktade ägg. Denna analys utgår från enskilda fall men också från etiska principer och blir därför inte renodlat situationsetisk. Förutom att utöva tillsyn utarbetar HFEA riktlinjer för verksamheten<sup>46</sup> samt informerar profession och allmänhet om utvecklingen.<sup>47</sup> Tillsyns- och informationsfunktionerna ökar chansen till öppenhet och insyn. Den tillståndsgivande funktionen innebär att ingen verksamhet initieras på bred front i vården utan att först ha utvärderats, vilket också bidrar till att främja verksamhetens legitimitet.

Även om det går att dra lärdom av institutionella lösningar i andra länder är en svensk modell för denna process avhängig vilka institutionella arrangemang som redan finns.

En etiskt försvarbar fosterdiagnostisk verksamhet ligger i alla inblandade parter intresse. Allmänheten och patienterna har intresse av att fosterdiagnostik genomförs först efter att eventuella värdekonflikter har analyserats. Även verksamhetens intresse gagnas av procedurer som ökar den verksamhetens legitimitet.

## 7. En fallstudie – Etisk analys av introduktion av den förenklade kromosomanalysen (QF-PCR) ur individ- och samhällsperspektiv

### *7.1 Bakgrund*

QF-PCR (kvantitativ fluorescent polymeraskedjereaktion) är en förenklad kromosomanalys. Till skillnad från traditionell kromosomanalys (karyotypering), som i princip kan användas

<sup>45</sup> [www.hfea.gov.uk](http://www.hfea.gov.uk)

<sup>46</sup> Detta sker genom en skriftlig kodex för praxis.

<sup>47</sup> Det sistnämnda sker genom att HFEA ger licens till de kliniker som utför provrörsbefruktning och donatorinseminationer samt licens för forskning utöver införandet av forskning på klinisk nivå, något vi inte diskuterar här (se avsnitt 1).

för att upptäcka alla slags kromosomavvikelser, inriktar sig QF-PCR på vissa från början bestämda kromosomavvikelser (vanligtvis fem: 13, 18, 21, X och Y). I det följande kommer QF-PCR därför att kallas *förenklad kromosomanalys* och karyotypering att kallas *fullständig kromosomanalys*. Den senare har hittills ansetts vara the "golden standard" och upptäcker nära 100 % av förekommande kromosomförändringar. Båda dessa metoder kräver ett fostervattenprov eller prov på moderkaka för att få tillgång till celler från fostret för analys.

QF-PCR har i allt större omfattning kommit att erbjudas som den primära analysmetoden. Detta har skett innan metoden har varit föremål för någon allsidig etisk analys ur individ- och samhällsperspektiv.

För att kunna avgöra om den förenklade kromosomanalysen bör införas och erbjudas borde metoden först ha jämförts med den fullständiga kromosomanalysen. Den förenklade kromosomanalysen ger ett mycket snabbare resultat än den fullständiga kromosomanalysen - en till två dagar jämfört med två till tre veckor. Den förenklade kromosomanalysen ger dock mindre information. Enligt SBU:s sammanställning av metoder för tidig fosterdiagnostik finns en kvarstående sannolikhet för kromosomavvikelser vid normalt utfall av den förenklade kromosomanalysen. I cirka 0,9 procent av alla fostervattenprov och prov på moderkaka finns en kromosomavvikelse som inte upptäcks, och i 0,4 procent har denna kromosomförändring klinisk betydelse.

## 7.2 Utgångspunkter för analysen

Analysen avser konflikter vid jämförelse mellan förenklad kromosomanalys som enda erbjudande om fosterdiagnostik och fullständig kromosomanalys som enda erbjudande om fosterdiagnostik. De etiska principer som används i denna analys är samma som i yttrandet i övrigt. Bakom dessa principer finns emellertid olika värden som kan rangordnas på olika sätt och den rangordning som SMER använder sig av framgår av detta yttrande.

Vid en analys av detta slag identifieras först vilka som på olika sätt är berörda av metoderna. De viktigaste av dessa är följande:

- Den gravida kvinnan som ska genomgå fosterdiagnostik
- Den gravida kvinnans partner
- Fostret som fosterdiagnostiken utförs på
- Syskon till det väntade barnet
- Hälso- och sjukvårdspersonal som ger information och tar prov för fosterdiagnostik
- Administration ansvarig för MVC och för den provtagande sjukvårdsenheten
- De genetiska laboratorier som utför kromosomanalysen
- Individer med förändringar som kan upptäckas med den förenklade kromosomanalysen

För varje intressent identifieras de viktigaste etiska värdena som är eller kan bli aktuella.

Viktiga frågor att ta ställning till för varje intressent kan vara:

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

## 7.3 Etisk analys

I det följande kommer sannolika konsekvenser av de två huvudalternativen att identifieras och beskrivas samt värderas med utgångspunkt från kvinnans antagna intressen eller värderingar. Det finns självfallet variationer mellan kvinnors inställning till dessa frågor, inte minst i ett

mångkulturellt samhälle. Det som följer representerar därför en medveten generalisering och förenkling.

*Den gravida kvinnan som ska göra fosterdiagnostik:*

Fördelar för kvinnan att få göra den förenklade kromosomanalysen:

1. Snabbare provsvar, kortare period med oro, längre tid för att förbereda sig inför en eventuell abort, vilket är värdefullt för kvinnans autonomi och livskvalitet
2. Svar på det man frågar om. Lättare att ta till sig informationen inför beslut om att göra fosterdiagnostik, vilket är värdefullt för kvinnans autonomi och livskvalitet
3. Färre tolkningssvårigheter vilket är värdefullt för kvinnans livskvalitet

Den förenklade kromosomanalysen har flera fördelar när man ser till de värden som diskuterats tidigare i detta yttrande. Det är påfrestande för den gravida kvinnan att vänta på resultatet av en kromosomanalys. Osäkerheten när kvinnan väntar på besked kan upplevas som nästan lika plågsam som att få ett säkert besked om sjukdom hos fostret. Detta talar för en så snabb analys som möjligt.

Ett snabbt besked innebär dessutom längre tid för den gravida kvinnan att fundera över sina handlingsalternativ. Eftersom en kromosomanalys görs på ett fostervattenprov som tidigast kan tas efter 14 graviditetsveckor är den återstående tiden för ett eventuellt avbrytande av graviditeten kort. Att utan press få överväga olika alternativa handlingsvägar främjar kvinnans autonomi. Det snabbare resultat som QF-PCR innebär har därför fördelar både i termer av livskvalitet och av autonomi.

Den fullständiga kromosomanalysen innebär att man får fram all genetisk information som med dagens teknik går att få fram. Det betyder även information som man inte väntat sig ska komma fram eller som är av mindre klinisk betydelse. Detta kan försvåra bevarandet av autonomimålet, eftersom det kan innebära att patienten får information hon inte vill ha. Det innebär också att informationen kan bli mer svårtolkad och komplex, vilket också är problematiskt ur autonomisynpunkt.

Nackdelar med den förenklade kromosomanalysen:

1. Om kvinnan får ett barn med en kromosomförändring som skulle ha upptäckts med den fullständiga kromosomanalysen är detta negativt för kvinnans autonomi och livskvalitet
2. Att göra ett ingrepp för att ta prov på fostervatten medför viss risk för missfall. Att då inte få svar på allt som skulle kunna undersökas är negativt för kvinnans autonomi och livskvalitet

En uppenbar nackdel med den förenklade kromosomanalysen är att den riskerar att missa kromosomavvikelser. Eftersom det är fråga om allvarliga avvikelser kan både förväntad livslängd och förväntad livskvalitet för det blivande barnet liksom livskvaliteten för kvinnan beröras. En annan nackdel är förhållandet att ingreppet för att ta tillvara fostervatten är förenat med viss 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. Andelen foster med kromosomförändringar som den förenklade metoden inte upptäcker kan även vara avgörande för den gravida kvinnans val av metod.



*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.

*Fostret som fosterdiagnostiken utförs på:*

För foster med de kromosomförändringar som kan diagnostiseras med bägge metoderna är det ingen skillnad mellan de två analysmetoderna.

Foster med en kromosomförändring som den förenklade metoden inte upptäcker och som föds skadat får reducerad livskvalitet och i de flesta fall förkortad livslängd.

*Syskon till det väntade barnet:*

Risken att få ett syskon med kromosomförändring som inte upptäckts med den förenklade analysen kan sänka syskonens livskvalitet men det behöver inte vara så.

Alla resultat som innebär tolkningssvårigheter kan påverka syskonens livskvalitet i den utsträckningen som föräldrarna påverkas av denna situation.

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

Fördelar med att erbjuda gravida kvinnor den förenklade kromosomanalysen

1. Det är enklare att ge information till den gravida kvinnan i samband med det första besöket på MVC.
2. Det är enklare att ge information om en upptäckt skada därför att kvinnan är bättre informerad före provtagningen, vilket underlättar för personalen.

Det är värt att uppmärksamma att den förenklade kromosomanalysen är inriktad mot några på förhand angivna avvikelser. Ur informationssynpunkt har därmed den förenklade kromosomanalysen fördelen att informationen till den gravida kvinnan blir enklare, eftersom analysen ger mer bestämda svar på precisa frågor om vissa på förhand bestämda avvikelser.

Nackdelar med att erbjuda gravida kvinnor den förenklade kromosomanalysen

1. Svårare att ge information om att metoden inte upptäcker alla kromosomförändringar på ett sådant sätt att den gravida kvinnan förstår vad denna information verkligen innebär nämligen att hon trots undersökningen kan få ett barn med en kromosomavvikelse. Detta är negativt för kvinnans autonomi och livskvalitet.

Det finns således nackdelar ur informationssynpunkt också med den förenklade kromosomanalysen. En sådan nackdel är svårigheten att förklara att man med denna analys endast får svar på förutbestämda frågor. Här finns i vissa avseende en parallell till ultraljudsundersökningar. Ett vanligt problem som anges av de som sysslar med fosterdiagnostik är att en ultraljudsundersökning som inte påvisar några skador eller komplikationer uppfattas som en bekräftelse på att barnet kommer att födas friskt. Eftersom det med ultraljud endast går att upptäcka ett fåtal av de skador och sjukdomar som barnet kan födas med, leder detta ibland till besvikelse och beslut fattade på grund av missförstånd. En liknande situation finns med den förenklade kromosomanalysen. Det handlar även här om att få den gravida kvinnan att förstå att avvikelser kan finnas i andra avseenden än de som den förenklade kromosomanalysen söker efter. Det finns alltså informationsproblem, och därmed problem med autonomimålet, också vid användandet av den förenklade kromosomanalysen.

*Administration ansvarig för MVC och för de provtagande sjukvårdsenheterna:*

Administrationen har direkt ansvar för ekonomin i samband med fosterdiagnostik.

Fördelen med den förenklade kromosomanalysen är lägre kostnader för analysen och att informationen i samband med provtagning kan uppfattas vara enklare att ge.

Den förenklade kromosomanalysen är väsentligt mycket billigare än den fullständiga kromosomanalysen vid en direkt jämförelse mellan kostnaderna. I en sådan kostnads kalkyl ingår emellertid inte de kostnader det innebär för samhället om fler barn med allvarliga missbildningar föds. Som tidigare beskrivits kan man med den förenklade kromosomanalysen inte identifiera alla kromosomförändringar som däremot hade identifierats om den omfattande kromosomanalysen hade använts. Det är emellertid inte sådana jämförelser av kostnader som bör avgöra vilken metod som ska användas.

*De genetiska laboratorier som utför kromosomanalysen:*

Dessa har ansvar för både typerna av analyser.

En konsekvens av den förenklade metoden är att den leder till att färre fullständiga kromosomanalyser utförs med förlorad kompetens som följd. Detta kan i sin tur medföra att kompetensen att analysera kromosomer inom andra för hälso- och sjukvården viktiga områden försämras.

*Centrala sjukvårdsadministrationer:*

Dessa är ansvariga för fördelningen av ekonomiska resurser inom t.ex. ett sjukhus.

En fördel med den förenklade analysen är lägre kostnader för de enheter som svarar för informationen och provtagningen. Å andra sidan kan den leda till ökade kostnader för att ta hand om kanske 4-5 fler barn med i de flesta fall svåra sjukdomar som behöver medicinsk vård.

*Individer med förändringar som kan upptäckas med den förenklade kromosomanalysen:*

Den förenklade kromosomanalysens inriktning mot några på förhand bestämda avvikelser medför särskilda problem om denna slags analys ersätter den fullständiga kromosomanalysen. En konsekvent tillämpning av autonomimålet innebär ju att det egentligen inte är de tillstånd eller avvikelser som kan upptäckas med fosterdiagnostik som bör styra verksamheten, utan den gravida kvinnans informations- och vägledningsbehov. Att enbart erbjuda en analysmetod som identifierar en uppsättning på förhand angivna avvikelser kan vara problematiskt. Att på detta sätt på förhand välja ut några tillstånd kan vidare uppfattas som en signal från samhället och vården att dessa tillstånd är särskilt viktiga att undvika. En sådan inriktning blir problematisk ur autonomisynpunkt men också utifrån människovärdesprincipen. Visserligen finns det inget som i princip utesluter att den förenklade kromosomanalysen inriktas på andra eller fler avvikelser än vad som idag är vanligt. Dock medför analysens förenklade karaktär att den alltid kommer att välja ut vissa avvikelser av dem som är möjliga att identifiera.

#### 7.4 Slutsatser

Det är uppenbart att det finns tydliga etiska för- och nackdelar med både den förenklade och den fullständiga kromosomanalysen. Därför är det inte självklart att vården ska välja att erbjuda enbart en av analysmetoderna. Om målet är att främja den gravida kvinnans autonomi är det istället hon som bör besluta om vilken av kromosomanalyserna som ska göras.

## 8. Sammanfattande överväganden

Den rättsliga grunden för fosterdiagnostik har lagts fast av riksdagen som våren 2006 antog Lagen (2006:351) om genetisk integritet mm. I detta yttrande har Statens medicinsk-etiska råd

gjort en genomgång av sådana etiska aspekter som bör beaktas vid ställningstaganden till fosterdiagnostik. Det gäller både ställningstaganden från samhällets sida och sådana beslut som den gravida kvinnan ställs inför.

Fosterdiagnostik aktualiserar svåra etiska frågeställningar som berör många människor. Det handlar om människosyn och värderingar. Det handlar också om inställning till sjukdom och funktionshinder. Fosterdiagnostik kan också skapa oro framför allt hos den gravida kvinnan. Den kvinna som ska ta ställning till om hon ska genomgå fosterdiagnostik ställs inför livsavgörande beslut som i första hand berör henne och hennes familj men som också handlar om grundläggande etiska värden såsom människovärde, självbestämmande, livskvalitet och förväntad livslängd.

Enskilda kvinnors ställningstaganden är beroende av vilka utgångspunkter de har för sina överväganden. Den kvinna som har en i huvudsak pliktetisk uppfattning och som därför kan se det som sin skyldighet att föda och ta hand om det barn hon väntar oavsett om det är skadat eller inte kan välja att avstå från att ta del av den informationen om fosterdiagnostik hon erbjuds på MVC. Eventuellt överväger denna kvinna också om hon skall avstå från den enkla ultraljudsundersökningen eftersom även den i sällsynta fall kan leda till upptäckt av en fosterskada. Den kvinna som handlar utifrån ett konsekvensetiskt perspektiv kan ha ett annat förhållningssätt inför följderna av fosterdiagnostik. Om skador eller missbildningar konstateras föredrar en del av dessa kvinnor att göra abort, medan andra väljer att fullfölja graviditeten och ta hand om ett barn som konstaterats ha skador eller missbildningar. Det måste emellertid betonas att man sällan resonerar utifrån ett rent pliktetiskt eller konsekvensetiskt perspektiv. Det handlar här om frågor av mycket komplex natur och det troliga är att den enskilda kvinnans överväganden utgår från olika traditioner och erfarenheter.

Det finns olika fosterdiagnostiska metoder som påvisar risk för skador och sjukdomar hos fostret eller det blivande barnet. Den omfattande ultraljudsundersökningen används för att leta efter fosterskador och är volymmässigt den viktigaste metoden för fosterdiagnostik. Möjligheten att upptäcka fosterskador med denna metod varierar beroende på vilken skada det är fråga om. Metoder som NUPP och serum-screening innebär ingen risk för skada på fostret eller modern, och används främst för att göra beräkningar av risken för den gravida kvinnan att få ett foster med en kromosomavvikelse. Provtagningen i samband med genetisk fosterdiagnostik kräver ett större ingrepp och innebär cirka en procents risk för missfall. Med dessa metoder kan många missbildningar och ärftliga sjukdomar upptäckas på fosterstadiet. En del av dessa sjukdomar bryter med stor sannolikhet ut, medan det för andra är mindre sannolikt eller osäkert. För vissa finns behandling men inte för andra.

Mot bakgrund av den snabba utvecklingen inom området har frågan här främst varit vilka fosterdiagnostiska metoder som samhället och vården bör erbjuda. Detta beror bl.a. på vilka värden fosterdiagnostik kan främja och vilka risker som är förknippade med verksamheten. Etiska värden av betydelse för en analys av fosterdiagnostik är människosyn, människovärde, informerat samtycke, rättvisa, behov och solidaritet samt det befruktade äggets skyddsvärde. Ett värde som särskilt brukar lyftas fram är kvinnans rätt till autonomi.

Vid en etisk analys uppkommer ofta konflikter mellan olika etiska värden. Till de värden som aktualiseras hör kvinnans och det väntade barnets hälsa och livskvalitet. Det som främjar kvinnans autonomi behöver dock inte automatiskt leda till det som är bäst för det väntade barnet, och tvärtom. Ska risken för komplikationer för barnet reduceras, begränsar detta kvinnans rätt till autonomi. Ska kvinnans autonomi främjas, begränsar det vad man i vissa fall

kan göra för att reducera riskerna för barnet. Ska fosterdiagnostik endast erbjudas för vissa allvarliga tillstånd, begränsar detta kvinnans rätt till självbestämmande. Ska kvinnans rätt till självbestämmande främjas, bör sådana graderingar och inskränkningar tas bort. Avvägningen av enskilda värdens betydelse kan variera mellan olika gravida kvinnor. Det är i sista rummet ingen annan än kvinnan själv som kan avgöra hur viktiga de olika värdena är för just henne.

Kvinnans självbestämmande begränsas dock av de ramar som samhället fastställer. Dessa bör bygga på en etisk analys av förekommande värdekonflikter utifrån ett samhällsperspektiv. För att t.ex. tidigt upptäcka eventuella indikationsglidningar som kan hota t.ex. människovärdet, integriteten eller andra etiska värden behövs en sådan samhällelig analys. Enligt målet om kvinnans självbestämmande är det inte de tillstånd som kan upptäckas med fosterdiagnostik som ska styra verksamheten, utan den gravida kvinnans behov av information och vägledning. Informationen till kvinnan inför fosterdiagnostik utgör därför en av förutsättningarna för hennes självbestämmande. Sjukvården måste ha kompetens att kunna besvara kvinnans frågor och därigenom minska hennes oro. Den av Kommittén genetisk integritet föreslagna och i Danmark prövade modellen om information i två steg bör utvärderas och prövas.

Screening i samband med fosterdiagnostik innehåller svåra etiska problemställningar. Ett stort antal individer som har det gemensamt att de har en liten eller okänd risk för någon ärftlig sjukdom erbjuds fosterdiagnostik. Ett av problemen är att det är värden och inte den enskilda kvinnan själv som tar initiativet. I perspektiv av människovärdesprincipen, autonomimålet och patientens välbefinnande bör genetisk fosterdiagnostik i form av screening inte införas om behandling för det som kan upptäckas vid screeningen saknas.

Rådet vill särskilt understryka att:

- konflikten mellan olika etiska värderingar kontinuerligt behöver analyseras
- självbestämmande är viktigt bland annat för att undvika för samhället oönskade konsekvenser såsom att motiven för fosterdiagnostik blir arvshygieniska.
- självbestämmande kan främjas genom ökad information och genom val av formerna för hur informationen ges
- analyser som ger osäker information eller som är otillförlitliga bör inte användas
- risken för indikationsglidning behöver övervakas
- metoder för fosterdiagnostik bör som annan hälso- och sjukvård vara föremål för prioriteringsdiskussioner, vilket även sätter gränser för vilken fosterdiagnostik som ska erbjudas

### *Förslag till åtgärder*

En kontinuerlig uppföljning av fosterdiagnostik och en bred samhällelig debatt med ställningstaganden från samhällets sida är nödvändig.

Som rådgivande organ till regeringen har Statens medicinsk-etiska råd i uppgift att följa och analysera konsekvenserna av frågor som kan påverka framför allt människovärdet. Det är däremot inte rådets uppgift att utreda hur konkreta organisatoriska åtgärder ska se ut för att de grundläggande etiska värdena ska kunna värnas. Rådets genomgång har emellertid visat på några frågor som kan kräva överväganden och insatser av mer konkret innebörd. Det rådet särskilt vill peka på är att det finns behov av en genomtänkt hanteringsordning för hur beslut om introduktion av nya metoder för fosterdiagnostik ska gå till och hur beslutsprocessen ska se ut när dessa metoder ska introduceras inom sjukvården. Rådet vill också framhålla

nödvändigheten av att dessa frågor kontinuerligt följs för att det ska finnas en beredskap att kunna ingripa när människovärdet hotas.

En förutsättning för att kvinnan ska kunna fatta självständiga och väl övervägda beslut är att hon har den kunskap som detta kräver. Detta förutsätter emellertid i sin tur utbildningsinsatser på flera olika nivåer, både för kvinnan som ska fatta beslutet, och den sjukvårdspersonal som ska förmedla kunskapen vid en graviditet men även av dem som på andra sätt kan bli berörda av fosterdiagnostik. Det krävs också ytterligare insatser för att utreda hur sjukvården på lämpligt sätt ska organisera formerna för hur informationen ges.

Ytterligare överväganden och åtgärder krävs således för att:

- tillskapa en lämplig hanterings- och beslutsordning inklusive kontrollstationer för introduktion av nya metoder för fosterdiagnostik
- organisera hälso- och sjukvården så att förutsättningar finns så att gravida kvinnor självständigt kan ta ställning till erbjudande om fosterdiagnostik. Den i Danmark använda så kallade två-stegs modellen bör övervägas
- utbilda berörd sjukvårdspersonal på alla nivåer. De principer som arbetats fram i samband med utbildning i genetisk vägledning kan utgöra grunden för en sådan utbildning.
- att informera allmänheten och stimulera diskussion om de etiska frågorna som fosterdiagnostik väcker.
- att överväga vad vi i Sverige kan lära av det system för bedömning av nya metoder som används i Storbritannien.

## Referenser

- Arrhenius G (2005), "Vem bör ha rösträtt?", *Tidskrift för politisk filosofi*, 2005, 2: 47-63.
- Beauchamp TL & Childress JF (2001), *Principles of Biomedical Ethics*, 5th edition, New York & Oxford: Oxford University Press.
- Brülde B (2003), *Teorier om livskvalitet*, Lund: Studentlitteratur.
- Brülde B & Tengland PA (2003), *Hälsa och sjukdom – en begreppslig utredning*, Lund: Studentlitteratur.
- Buchanan A et al (2000), *From Chance to Choice – Genetics and Justice*, Cambridge University Press, Cambridge, UK.
- Bartels DM, LeRoy BS & Caplan AL (1993) (eds.), *Prescribing Our Future. Ethical Challenges in Genetic Counselling*, New York: Aldine De Gruyter.
- Chadwick RF, Levitt M & Shickle D (1997) (eds.), *The Right to Know and the Right not to Know*, Avebury: Aldershot.
- Clarke A (1994) (ed.), *Genetic Counselling: Practice and Principles*, London & New York: Routledge.
- Dahl, RA (1989), *Democracy and its Critics*, London: Yale University Press.
- Fleischhauer K & Hermerén G (2006), *Goals of Medicine in the Course of History and Today. A Study in the History and Philosophy of Medicine*, Stockholm: Vitterhetsakademien/Royal Society of Letters etc, Almqvist & International (distr).
- Fraser FC (1974), "Genetic Counselling, *American Journal of Human Genetics*, 174, 26: 636-659.
- Glover J (1977), *Causing Death and Saving Lives*, London: Penguin Books.
- Gustafson S (1980), *Fosterdiagnostik ? för vem?*, Stockholm: LTs Förlag.
- Hares, RM (1993). *Essays on bioethics*. Oxford: Clarendon Press.

- Harris, J (2000), "Is There A Coherent Social Conception of Disability?", *Journal of Medical Ethics*, 26, 95-100.
- Hermerén, G. (1994), *Informed Consent from an Ethical Point of View. I: Westerhäll, L, Phillips, C (eds): Patients' Rights: Informed Consent, Access and Equality.* Stockholm: Nerenius & Santerus.
- Juth N (2005), *Genetic Information – Values and Rights: The Morality of Presymptomatic Genetic Testing*, Göteborg: Acta Universitatis Gothoburgensis.
- Locke J (1689), *Two Treatises of Government*, Laslett P (ed.), New York: Cambridge University Press, 1988.
- Mill J S (1859) *On Liberty*, Suffolk: Penguin Books, 1974.
- Munthe C (1996), *The Moral Roots of Prenatal Diagnosis. Ethical Aspects of the Early Introduction and Presentation of Prenatal Diagnosis in Sweden*, Göteborg: Centrum för forskningsetik.
- Munthe C (1999), *Pure Selection. The Ethics of Preimplantation Genetic Diagnosis and Choosing Children without Abortion*, Göteborg: Acta Universitatis Gothoburgensis.
- Munthe C, Wahlström J & Welin S (1998), "Fosterdiagnostikens moraliska rötter. Goda handikappomsorger avgörande för den etiska kvaliteten", *Läkartidningen* 1998, 95: 750-753.
- Nozick R (1974), *Anarchy, State and Utopia*, Basic Books: New York.
- The Nuffield Council on Bioethics (1993), *Genetic Screening and Ethical Issues*, London: The Nuffield Council on Bioethics.
- Parens E & Asch A (2000), *Prenatal Testing and Disability Rights*, Washington, D.C.: Georgetown University Press.
- Platt Walker A (1998), "The Practice of Genetic Counselling", i Baker DL et al (red), *A Guide to Genetic Counselling*, Wiley-Liss Inc, ORT: 1-26.
- Robertsson JA (1994), *Children of Choice. Freedom and the New Reproductive Technologies*, Princeton, N.J.: Princeton University Press.
- Saltvedt, S (2005), *Prenatal Diagnosis in Routine Antenatal Care – A Randomised Controlled Trial*, Stockholm: Kongl Carolinska Medico Chirurgiska Institutet.
- Sidgwick H (1907), *The Methods of Ethics*, Edinburgh: R & R Clark Ltd.
- Scott R (2005), "Prenatal Testing, Reproductive Autonomy, and Disability Interests", *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, 2005, 14: 65-82.
- Schickle D (1999), "The Wilson and Jungner Principles of Screening and Genetic Testing", Chadwick R et al (red), *The Ethics of Genetic Screening*, Dordrecht: Kluwer Academics Publishers: 1-34.
- Tännsjö T (1991), *Välja barn. Om fosterdiagnostik och selektiv abort*, Borås: Sesam.
- Tännsjö T (1998), *Värdetik*, 3:e reviderade upplagan, Falun: Thales.
- Tännsjö T (1998b), *Hedonistic Utilitarianism*, Edinburgh: Edinburgh University Press.
- Tännsjö T (1999), *Coerceive Care: The Ethics of Choice in Health and Medicine*, London & New York: Routledge.
- Wahlström J (2002), "Hälsa, ärftlighet och genetiska undersökningar – medicinska bakgrundsfakta", i *Genetisk screening – om hälsa och ärftlig sjukdomsrisk*, Stockholm: Statens Medicinsk-etiska råd.
- Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with Regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine, Council of Europe, European Treaty Series, no. 164, Oviedo, 4.IV.1997.*
- Abortfrågan. Remissyttranden över 1965 års abortkommittés betänkande Rätten till abort, SOU 1972:39, Stockholm 1972: Justitiedepartementet.
- SOU 1989:51, *Den gravida kvinnan och fostret – två individer.*

Fosterdiagnostik, abort m.m., Socialutskottets betänkande 1994/95:SoU18, Stockholm:  
Sveriges riksdag.  
Fosterdiagnostik och abort (prop. 1994/95: 142).

SOU 1995:5, *Vårdens svåra val*.

SOU 2004:20, *Genetik, integritet och etik*.

Prop Genetisk integritet mm 2005/05:64

Vetenskapsrådets konsensusuttalande om tidig fosterdiagnostik, (2001).

SBU Rapport om Rutinmässig ultraljudsundersökning under graviditet, (1999).