

# Det behövs en ny och utvidgad utredning om fosterdiagnostik!

SBU:s förslag om fosterdiagnostik är otillräckligt, eftersom det mest handlar om Downs syndrom. Det finns många andra tillstånd där det behövs riktlinjer. Tillsätt en ny utredning! uppmanar Rolf Zetterström.

**F**örslag angående tidig fosterdiagnostik i Sverige samt redovisning av tillgängliga metoder har år 2006 offentliggjorts av Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU). Utredningens slutsatser överensstämmer väl med det internationella kunskapsläget [1].

I SBU:s rapport nämns inledningsvis att fosterdiagnostik utnyttjas för att fastställa förekomsten av kromosomala avvikelser, genetiskt betingade enzymrubbningar och missbildningar, såsom neuralrörsdefekter. Ett flertal diagnoser kan leda till att graviditeten avbryts. Även om ett antal indikationer för fosterdiagnostik nämns i betänkan det är det framför allt inriktat på diagnos av Downs syndrom. Syftet med de föreslagna åtgärderna anges vara att minst 70 procent av de 130–150 årligen inträffade fallen av detta tillstånd blir fastställda under fosterlivet. Detta innebär ökad diagnostisk säkerhet, eftersom nu endast 50 procent av fallen upptäckts under den tid en graviditet kan avbrytas.

**För att nå uppsatt mål** föreslås att inte endast gravida kvinnor över 35 år, som nu, ska erbjudas fosterdiagnostik ge-



**ROLF ZETTERSTRÖM**  
professor emeritus,  
redaktionen för Acta  
Paediatrica, Karolinska  
Universitetssjukhuset  
Solna

rolf.zetterstrom@actapaediatrica.se

nom undersökning av fostervatten och placentabiopsi. Erbjudandet ska i stället utgå till alla gravida kvinnor, oavsett ålder. Den föreslagna undersökningen ska i första hand genomföras som ett sk kombinationstest runt tionde graviditetsveckan. Detta innebär att samtidigt som fostrets nacke undersöks med ultraljud för att utröna graden av upplärning i nacken, såsom fallet är vid Downs syndrom, analyseras koncentrationerna av alfa-fetoprotein och vissa hormoner i den gravida kvinnans blod. Gränsvärdet för de föreslagna testen har satts så pass högt att antalet falskt negativa fall blir så litet som möjligt, med följd att antalet falskt positiva fall blir relativt stort. Alla positiva fall ska därför genomgå sedvanlig intrauterin diagnostik.

**Den föreslagna utvidgade** fosterdiagnostiken väcker flera etiska problem. SBU har därför anmodat Statens medicinsk-etiska råd (SMER) att granska dess förslag. Rådet har i en omfattande promemoria i september 2007 tillstyrkt SBU:s förslag [2]. Rådet betonar vikten av att de gravida kvinnorna får adekvat information och att deras integritet beaktas. Det anger dessutom att de föreslagna åtgärderna inte står i motsatsförhållande till den i vårt land accepterade synen på människovärdet.

Det medicinsk-etiska rådet yttrande om SBU:s för-

slag har föranlett ett flertal debattinlägg i Svenska Dagbladet. Fadern till ett barn med Downs syndrom anser att SBU:s förslag bygger på åsikten att hans barn är så pass mindervärdigt att det borde ha avlivats innan det kom till världen [3]. Han framhåller att den rekommenderade politiken är likvärdig med den som följdes under det tyska nazistiska riket, då det förordades att barn med olika funktionshinder skulle mördas.

Detta debattinlägg har följts av en artikel, som signerats av en välkänd medicinsk etiker och en publicist [4]. De påpekar att SBU:s förslag inte tar hänsyn till att människovärdets helgd inträder då ett mänskligt foster skapas [4]. Åtgärder som har till syfte att ett blivande barn avlivas är därför helt förkastliga. En ledande sjukvårdspolitiker har dock tagit avstånd från denna religiöst etiska synpunkt på tidpunkten då människovärdet ska beaktas [5]. Dessa åsikter har dock motsagts av fadern till barnet med Downs syndrom [6].

I två därefter publicerade artiklar har en publicist [7] och en professor i pediatrik med speciell kunskap om nyfödda barn [8] menat att ett foster, som inte är tillräckligt moget för att kunna överleva utanför modern och som saknar eget medvetande, kan aborteras utan att människovärdet kränks. Eftersom den svenska Abortlagen från 1973 ger gravida kvinnor rätt att genomgå abort av ett friskt foster, bör hon inte heller förvägras denna rätt om fostret är behäftat med en svår rubbning som inte kan behandlas.

Trots den livliga debatten

om förslaget i dagspressen har SBU och Statens medicinsk-etiska råd iakttagit tystnad. Den kliniska genetikern Jan Wahlström, som var tillkallad som expert till rådet, har i ett inlägg i Läkartidningen konstaterat att SBU:s förslag är etiskt förenligt med nuvarande praxis, under förutsättning att det inte leder till att stödet till familjer med funktionshindrade barn försämras [9].

**Trots tillgången på väl** kvalificerad expertis, har inte någon pediatriker med kännedom om de aktuella rubbningarnas symtom, diagnostik och behandling ingått i SBU:s eller det medicinsk-etiska rådets expertgrupper, som behandlat denna fråga.

Förslaget innehåller därför inte någon tillförlitlig rekommendation om hur blivande föräldrar ska informeras om innebörden av ett positivt prov. Det är exempelvis viktigt att de blir upplysta om framtiden för det väntade barnet om graviditeten trots allt fullföljs. De bör få veta om behandlingsåtgärder kan förbättra barnets levnadsförhållanden och om det kommer att kunna klara sig självt. Kvinnor som är gravida för första gången vid så pass hög ålder att deras fertilitet är nedsatt, har särskilt stark önskan om att få korrekta och fullständiga upplysningar.

**Som exempel kan nämnas** att ett föräldrapar som gemensamt beslöt att graviditeten skulle fullföljas trots att diagnosen Downs syndrom ställts hos det väntade barnet, var mycket hjälpta av en diskussion med en barnkardiolog som redogjorde för möjligheterna att korrigera de

»Att diskussionen är befogad visas av ett flertal studier ...«

hjärtmissbildningar som kan uppträda vid tillståndet [10].

Den avsevärt förbättrade prognosen vid cystisk fibros gör att det nu inte är självklart att graviditeten ska avbrytas efter att denna rubbning diagnostiserats intrauterint. Om det finns en genetisk risk för detta tillstånd bör prognos och behandling diskuteras med föräldrarna innan beslut fattas om intrauterin diagnostik och om lämpliga åtgärder vid positivt utfall.

Att diskussionen är befogad framgår av ett flertal studier som visat att informationen till nyblivna mödrar och fäder till barn med Downs syndrom är helt otillräcklig [11].

**Syftet med intrauterin diagnostik** måste framgå på ett sådant sätt att ett positivt utfall för Downs syndrom eller någon annan rubbning inte innebär ett tvång att genomgå en abort. Självklart ska inte heller de som ställer sig avvisande till intrauterin diagnostik övertalas till att ändå acceptera åtgärden. De som anser att ett avbrytande av en graviditet är oförenligt med deras syn på människovärdet måste respekteras.

Ett erbjudande om en sådan åtgärd kan beröra människor med starka åsikter illa. Även föräldrar som accepterar att ett havandeskap kan avbrytas upp till 18:e graviditetsveckan på kvinnans önskan, kan finna det obehagligt att ta ställning till fosterdiagnostik eftersom åtgärden uppfattas som ett sätt att befria samhället från oönskade individer. Svensk fosterdiagnostik får inte jämföras med stadgan i det antika Sparta enligt vilken barn som inte uppfyllde gällande normer skulle kastas ned i en djup ravin. I länder där avbrytande av en graviditet inte accepteras har det dock framförts, att det kan vara av värde för en gravid kvinna att veta om hennes väntade barn har någon rubbning. Hon får då bättre möjlighet att förbereda sig på detta än om hon först som nyförlöst står inför pro-

blemen. Denna aspekt framhölls redan 1975 av den irländska delegaten vid ett internationellt möte angående fosterdiagnostik [12].

**De invändningar** som framförts mot SBU:s förslag och Statens medicinsk-etiska råds ställningstagande, torde delvis bero på att alltför stor vikt lagts vid värdet av fosterdiagnostik av Downs syndrom. Möjligheten att fastställa olika metaboliska sjukdomar och svåra missbildningar har kommit i skymundan, vilket är olyckligt eftersom det kan vara väl så befogat att många dylika tillstånd diagnostiseras på fosterstadiet. Lämpliga indikationer för fosterdiagnostik belystes redan vid den konferens i Stockholm som de europeiska forskningsråden anordnade 1975 [12]. Intrauterin diagnostik av olika neuroangliosidoser, såsom Tay-Sachs' sjukdom, är mycket väl redovisad.

**Närmare 40 år efter** introduktionen av intrauterin diagnostik är det på tiden att svenska myndigheter tar ställning till hur den bör utföras i vårt land. Betänkandena från SBU och Statens medicinsk-etiska råd är dock otillräckliga eftersom de huvudsakligen koncentrerat sig på diagnostik av kromosomala rubbningar, och då i första hand Downs syndrom. Det bör också utredas vilka riktlinjer som ska ges för intrauterin diagnostik av andra tillstånd, såsom enzymdefekter.

En utredning bestående av någon representant för sjukvårdshuvudmännen samt av ledamöter med kompetens i obstetrik, pediatrik, klinisk genetik och medicinsk etik bör med det senaste tillsätts, med uppdrag att ta ställning till dessa frågor. De politiskt tillsatta ledamöterna i Statens medicinsk-etiska råd bör delvis ersättas av ledamöter med praktisk kunnedom om verkligheten bakom olika etiska frågor i hälso- och sjukvården.

Under fosterlivet och tiden

omedelbart efter födelsen uppkommer en mångfald av svåra etiska frågor, som fordrar väl avvägd handläggning. Ett avslöjande av fostrets kön kan om det inte passar leda till önskan om abort. Andra frågor är hur länge ett nyfött barn utan egen andning ska bli föremål för återupplivning [13], hur man ska förfara med barn med svåra neuralrördefekter [14], vilka gränser som ska gälla för viabilitet hos för tidigt födda barn och vid vilka typer av ämnesomsättningsrubbningar och kromosomala avvikelser ett avbrytande av graviditeten ska tillstyrkas.

**Begreppet människovärde** bör belysas bättre än vad som nu är fallet, vilket också framhållits av Wahlström [9]. Den fråga är svår i vissa religiösa samfund, vilket framgår av ett fall i Palermo år 2000 med siamesiska tvillingar. Det visade sig vara möjligt att rädda den ena tvillingen till liv och hälsa genom ett intrauterint ingrepp. Detta skulle dock ske på bekostnad av den andra tvillingens liv. Utan ingrepp var båda barnen dödsdömda. Efter kontakt med en katolsk präst vägrade dock modern tillåta den för det ena barnet livräddande åtgärden, eftersom det skulle innebära att den andra tvillingen blev avlivad, vilket skulle vara ett brott mot dogmen om människovärdet [15]. Ett livsdugligt ofött barn offerades för att helga människovärdet hos ett foster som saknade möjlighet till eget liv.

Ett exempel på ett annat svårt etiskt ställningstagande är om det i samtliga fall av familjär risk är lämpligt med intrauterin diagnostik av vissa lysosomala inlagringssjukdomar, såsom Hurlers och Fabrys sjukdomar. De svåra och i tonåren dödliga symtomen kan förebyggas genom kontinuerlig tillförsel av de saknade enzymerna eller genom benmärgstransplantation.

**Nackdelen med denna** behandling är dock att de årliga kostnaderna uppgår till flera

miljoner kronor. Ett nyfött barn som redan i fosterlivet fått någon av dessa diagnoser kan antingen behandlas eller lämnas ut till ett svårt lidande. Den första frågan i dylika fall är om graviditeten ska avbrytas. Om det däremot beslutas att den ska fullföljas blir nästa fråga om adekvat terapi kan finansieras.

En extrem syn på människovärdet kan också komma i konflikt med människokärleken. Så är exempelvis fallet om intrauterin screening för anencefali och i förekommande fall abort uppfattas som en så svår synd att den gravida kvinnan känner sig tvingad att fullfölja hela graviditeten med ett barn som avlider snart efter födelsen.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

## REFERENSER

1. Metoder för tidig fosterdiagnostik. En systematisk litteraturoversikt. Stockholm, SBU; 2006. SBU-rapport nr 182.
2. Linusson S. Nyfascism kring Downs syndrom. SvD. 28 nov 2007.
3. Bischofberger EN, Gustafson S. Människan har rätt att födas. SvD. 12 dec 2007.
4. Rydberg B. Kromosomtest leder inte automatiskt till abort. SvD. 29 nov 2007.
5. Lagercrantz H. Människovärde först vid födelsen. SvD. 3 jan 2008.
6. Latini G. The joy of having a child with Down syndrome. Acta Paediatr. 2002;91:1291-3.
7. Hedov G, Wikblad K, Annerén G. First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: Clinical goals and parental experiences. Acta Paediatr. 2002;91:1344-9.
8. Lindsten J, Zetterström R, Ferguson-Smith M. Prenatal diagnosis of genetic disorders of the foetus. Acta Paediatr Scand Suppl. 1976;(259):1-99.
9. Blomquist C, Giertz G. Etiska aspekter på behandlingen av barn med spina bifida. Läkartidningen 1974;77:5283-7.
10. Giono H. Il drammatico intervento di Palermo è stato institute: le gemelline siamesi sono morte. Il Giorno. 28 maj 2000.

**LÄS MER** Fullständig referenslista <http://ltarkiv.lakartidningen.se>