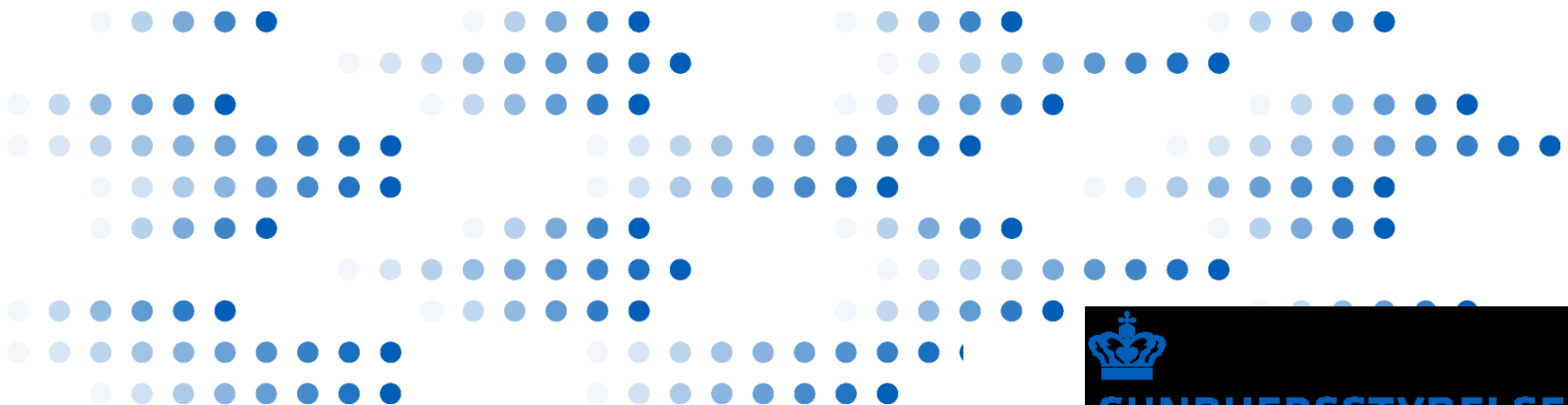


Fosterdiagnostik

Søren Brostrøm

Direktør, Sundhedsstyrelsen

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg, d. 31. januar 2017



Udvikling

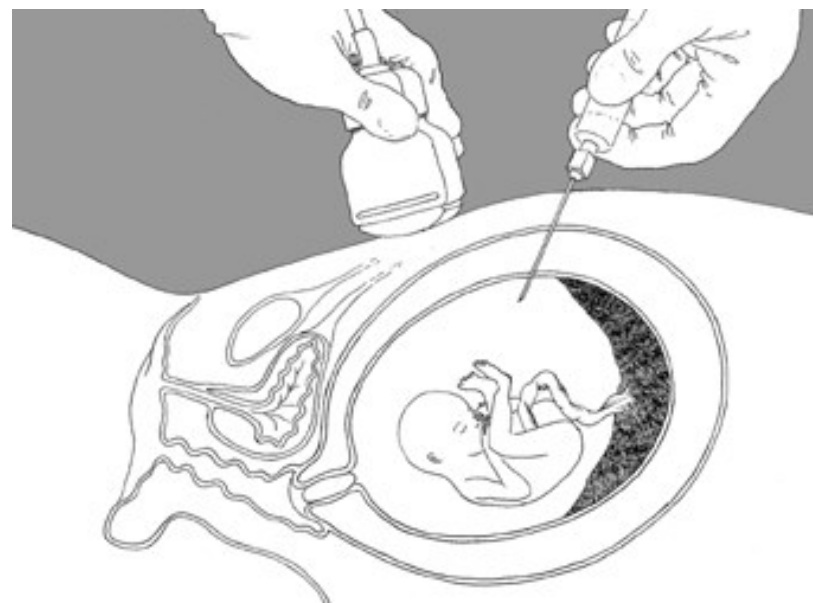
1960'erne: ultralyd

1970'erne: fostervandsprøve

1980'erne: moderkageprøve

2000'erne: nakkefoldsmåling

2010'erne: bedre DNA-analyser



Udvikling

Sundhedsstyrelsen har løbende udsendt retningslinjer m.v.:

1978/81: alder > 35 år = tilbud om fosterdiagnostik

1994: understreger neutral information, handlemulighed

2004: understreger informeret valg
individuel risikovurdering isf. alderskriterium

2017: understreger til- og fravalg
nye teknologier: ensarte tilbud, sikre kvalitet

Grundlag

... formålet med fosterdiagnostik [er] ikke at hindre, at børn med alvorlige sygdomme fødes, men at bistå en gravid kvinde med at træffe sine egne valg

... det [er] ikke de tekniske muligheder for at finde sygdomme hos fostre, der skal fastsætte grænserne for fosterdiagnostikken. Ethiske overvejelser bør altid være udgangspunktet

... gravide [skal] ikke føle sig tvunget til at få en abort på grund af manglende økonomiske eller sociale hjælpeforanstaltninger

Folketingets vedtagelse nr. V105 af 15. maj 2003

Nye retningslinjer

Sikre ensartet tilbud af høj kvalitet

Understrege den gravides tilvalg
og retten til ikke at vide

Styrke kvindens beslutningsgrundlag og
give barnet en bedre start på livet

Nye valgmuligheder

Ikke-invasiv fosterdiagnostik (NIPT)

Detaljeret kromosomtest (mikroarray)

Mere neutral terminologi



Retningslinjer for fosterdiagnostik

PRÆNATAL INFORMATION, RISIKOVURDERING, RÅDGIVNING
OG DIAGNOSTIK

2017



Tilvalg af undersøgelser

1. trimester (uge 11-13)

Bekræfte liv

Antal fostre

Fastsætte termin

Kan tilvælge risikovurdering (nakkefoldsmåling + blodprøve)

Kønsbestemmelse kun ved klar medicinsk indikation

2. trimester (uge 18-20)

Fosterets vækst

Moderkagens placering

Fosterets organer

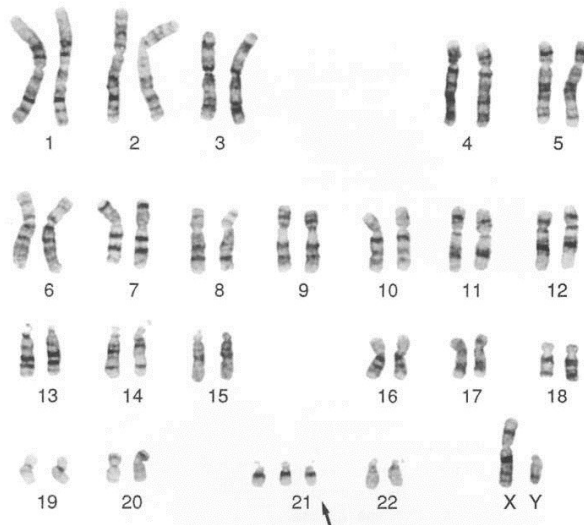


SUNDHEDSSTYRELSEN

Risikovurdering

Gravides alder + nakkefoldstykkelser + blodprøvesvar
= sandsynlighed for kromosomafvigelse

Sandsynlighed $\geq 1:300$, eller enkeltfund fx nakkefold $\geq 3,5$ mm
= mulighed for at tilvælge yderligere undersøgelser



Fra ovl. Olav B. Petersen, Århus Universitetshospital

NIPT

Sandsynlighed for kromosmafvigelse $\geq 1:300$

Non-invasiv prænatal test (NIPT)

= blodprøve fra den gravide med analyse af DNA fra fosteret

Moderkage- (fra uge 10) eller fostervandsprøve (fra uge 16)

Fordele og ulemper ved NIPT

Undgå risiko ved invasiv prøve, høj detektionsrate for Downs

Detekterer ikke atypiske kromosomafvigelser

Risiko for usikkert resultat, ikke endelig diagnostisk test

Ved enkeltfund ved 1. eller 2. trimesters undersøgelser anbefales moderkage- eller fostervandsprøve

Kromosom mikroarray

Foretages på fostervands- eller moderkageprøve

Mere detaljeret kromosomundersøgelse

Fordele

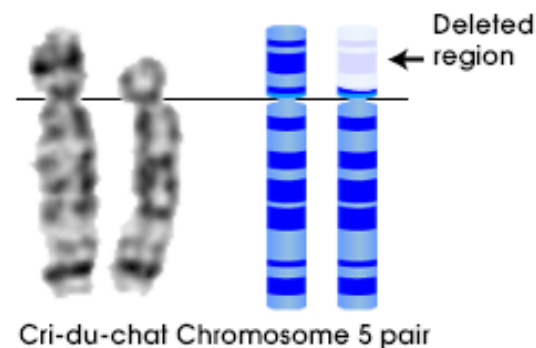
Hurtigt svar

Større detalje f.eks. deletioner

Ulemper

Uventede fund

Fund af ukendt betydning



Etiske overvejelser

Forbedret tilbud: lige adgang, mindre risiko, mere detalje

Understreger:

kvindens til- og fravalg
respekt for valg, rådgivningsmuligheder
ret til ikke at vide

Mere neutral terminologi, f.eks.:

`kromosomafvigelse' isf. `kromosomfejl'
`sandsynlighed' isf. `risiko'
`tilstand' isf. `misdannelse'
`1. trimesterskanning' isf. `nakkefoldskanning'

Tak for ordet

