



Holbergsgade 6  
DK-1057 København K

T +45 7226 9000  
F +45 7226 9001  
M sum@sum.dk  
W sum.dk

## Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg

Dato: 31-03-2017  
Enhed: SPOLD  
Sagsbeh.: DEPMDI  
Sagsnr.: 1701234  
Dok. nr.: 311855

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 7. februar 2017 stillet følgende spørgsmål nr. 478 (Alm. del) til sundhedsministeren, som hermed besvares.

Spørgsmål nr. 478:

”Ministeren bedes i forlængelse af offentliggørelsen af de nye retningslinjer for fosterdiagnostik oplyse, hvad der ifølge de nye retningslinjer sker, hvis der i forbindelse med en undersøgelse f.eks. opdages et gen eller lignende, som ikke ser normal ud, men som man ikke kan forudse betydningen af. Ministeren bedes både oplyse det for så vidt angår de tilfælde, hvor forældrene vil vide besked om undersøgelsens resultater og de tilfælde, hvor forældrene ikke vil vide besked om undersøgelsens resultater.”

Svar:

Til brug for min besvarelse har jeg anmodet om bidrag fra Sundhedsstyrelsen, som oplyser følgende:

”Alle fosterdiagnostiske undersøgelser er et tilbud, som den gravide frit kan til- eller fravælge undervejs i forløbet. Dette understreges i Sundhedsstyrelsens nye retningslinjer, hvor det præciseres, hvorledes sundhedspersonalets information til de kommende forældre og tilrettelæggelsen af undersøgelserne skal tydeliggøre og understøtte, at det er et tilbud.

Genetisk undersøgelse af fostret kan foretages på fostervands- eller moderka-geprøve eller på en blodprøve fra den gravide (NIPT). Med de undersøgelses-teknikker, som anvendes i fosterdiagnostikken (herunder traditionel kromo-somundersøgelse og kromosom mikroarray), undersøger man for følgende kromosomafvigelser:

- Antallet af kromosomer. Eksempelvis skyldes Down syndrom et kromo-som for meget.
- (trisomi 21, dvs at der er tre kromosomer nr. 21 i stedet for normalt to).
- Tab af kromosom materiale. Fx skyldes et sjældent og velbeskrevet syn-drom kaldet cri du chat, at den korte arm af kromosom nr. 5 mangler.
- Overskud eller omplacering af kromosom materiale.
- Med de nye teknikker som kromosom mikroarray kan man endvidere tæl-le antallet af gener, men man kan ikke undersøge, om der er unormale forandringer i de enkelte gener.

Generne er placeret på kromosomerne som perler på en snor. Hovedparten af arvelige sygdomme (demens, kræft, cystisk fibrose mm) skyldes forandringer af enkelte baser inde i hvert gen. De nye teknikker i fosterdiagnostikken tæller antallet af gener, men undersøger ikke for enkeltbaseforandringer. For at på-vise denne type forandringer skal man anvende meget mere detaljerede un-

dersøgelser af hele genomet, som fx exom sekventering, hvor man screener for mutationer (ændringer) i samtlige kendte gener. Derfor er risikoen for tilfældighedsfund ved de nye teknikker i fosterdiagnostikken begrænset og helt forskellig fra risikoen ved for eksempel exom sekventering.

Det skal også præciseres, at med NIPT undersøges primært for trisomi 21 (Downs syndrom) samt trisomi 13 og 18, som alle fører til velbeskrevne syndromer. Med den nuværende analyse teknik for NIPT, som anvendes i DK, kan man ikke lave detaljeret kromosomundersøgelser, hvorfor man ikke gør fund, man ikke kender betydningen af.

En gravid får tilbudt fostervands- eller moderkageprøve, hvis:

- Resultatet af risikovurderingen i første trimester (beregnet på baggrund af måling af nakkefolden ved ultralydsskanning, mors alder, samt en blodprøve (doubletest)) viser øget sandsynlighed for at fostret har en kromosomafvigelse.
- NIPT har vist abnormt resultat.
- Der er fundet en misdannelse eller andet unormalt ved ultralydsskanning.
- Der er en kendt arvelig sygdom eller kromosomafvigelse i familien.

I 2015 fik ca. 5 % af alle gravide foretaget en fostervands- eller moderkageprøve med henblik på genetisk undersøgelse af fostret. Med et fødselstal på 60.000, svarer det til ca. 3.000 gravide. Langt størsteparten får et normalt prøvesvar. Hvis man finder noget abnormt, drejer det sig i de fleste tilfælde om en kendt kromosomafvigelse. I nogle få procent af tilfældene gør man et uventet fund eller et fund, som man ikke kender betydningen af – svarende til få promille af alle graviditeter.

Det fremgår af Sundhedsstyrelsens nye retningslinjer, at inden den gravide træffer beslutning om at få taget en fostervands- eller moderkageprøve og dermed om genetisk undersøgelse af fostret, skal der så vidt muligt gives 1-2 dages betænkningstid under hensyntagen til, hvor fremskredet graviditeten er, og den gravides ønske om hurtig afklaring.

Endvidere skal den gravide/parret, inden stillingtagen til om de ønsker undersøgelsen, informeres om, hvad der undersøges for, og at der er mulighed for at gøre uventede fund eller fund, som man ikke kender betydningen af.

Inden prøven tages, skal sundhedspersonalet således drøfte ovenstående med den gravide, så hun har mulighed for at give et informeret samtykke eller eventuelt helt frabede sig undersøgelsen. Såfremt den gravide ønsker begrænset information fra undersøgelsen, afklares dette inden prøven analyseres, og det noteres i journalen.

Den genetiske undersøgelse vil oftest være en traditionel kromosomundersøgelse eller kromosom mikroarray, som er mere detaljeret. Når resultatet foreligger, foretages en grundig vurdering af data på en klinisk genetisk afdeling. Hvis der findes ændringer/afvigelser, som ikke er kendte normalvarianter, foretages en vurdering af, på hvilket kromosom afvigelsen sidder, hvor stor den er, hvilke gener er involveret, og der søges i internationale gendatabaser og i den videnskabelige litteratur efter beskrivelse af de helbredsmæssige konsekvenser af den på gældende kromosomafvigelse. Det skal her bemærkes, at

vores viden om geners og kromosomafvigelsers betydning øges hastigt i disse år. Dette sammenholdes med, om der er fundet misdannelse eller anden tegn på sygdom hos fostret og om den pågældende kromosomafvigelse kan forklare fundene hos fosteret.

Såfremt der ikke er evidens for, at den pågældende kromosomafvigelse kan være sygdomsfremkaldende, rapporteres fundet ikke til forældrene.

Såfremt der er evidens for, at den pågældende kromosomafvigelse er sygdomsfremkaldende eller med stor sandsynlighed er sygdomsfremkaldende, vil forældrene som udgangspunkt blive informeret om fundet, medmindre de har frabedt sig viden. Såfremt forældrene kun ønsker viden om visse sygdomme eller tilstande men ikke andre, vil lægen ikke oplyse om eventuelle fund af andre sygdomme/tilstande.

Hvis det drejer sig om en almindelig kendt kromosomafvigelse som fx Downs syndrom, får forældrene svaret på den obstetriske afdeling. Hvis det drejer sig om et mere kompliceret tilfælde, tilbydes forældrene en samtale på klinisk genetisk afdeling. Som led i udredningen vil man ofte tilbyde begge forældre en genetisk undersøgelse for at se, om de har den samme kromosomafvigelse som fostret. Man vil under samtalen sammen med forældrene udarbejde et stamtræ for at belyse om den pågældende sygdom/tilstand/handicap findes i familien. Når det er relevant, kan andre eksperter inddrages i rådgivningen, fx børnelæger eller kirurger, ligesom forældrene kan søge information hos den relevante patientforening, hvis de ønsker det.

Nogle kromosomafvigelser medfører altid et helbredsproblem eller et handicap. Det gælder fx trisomi 21, hvor barnet altid vil have Downs syndrom. Man kan dog ikke altid forudsige sværhedsgraden af den pågældende sygdom eller handicap.

Andre kromosomafvigelser er risikofaktorer for en bestemt tilstand eller handicap. Det kan fx være en kromosomafvigelse, som giver en 50 % risiko for at barnet får indlæringsvanskeligheder og mindre risiko for fx autisme. En sådan kromosomafvigelse kan være nedarvet fra en forælder, som selv har haft fx indlæringsbesvær eller sociale vanskeligheder, eller hvor andre i familien har haft det. I disse tilfælde vil resultatet af den genetiske undersøgelse give en forklaring på træk, som går igen og er velkendte i familien. I andre tilfælde kan kromosomafvigelsen være nyopstået hos fostret eller være nedarvet fra en rask og normalt fungerende forælder. Man finder sådanne risikofaktorer i nogle få promille af genetiske undersøgelser med traditionel kromosomundersøgelse og nogle få procent af undersøgelser med kromosom mikroarray. Hvis forældrene har frabedt sig viden om den type fund, bliver de ikke oplyst til forældrene.

I meget sjældne tilfælde finder man ved kromosom mikroarray ændringer, som kan sige noget sygdom i voksenlivet hos det ventede barn, ændringer, som muligvis kan være nedarvede, og dermed også have betydning for andre familiemedlemmer. Det kan fx dreje sig om en øget risiko for brystkræft. I sådanne tilfælde vil parret altid blive tilbudt rådgivning på en klinisk genetisk afdeling, således at man kan finde frem til, hvordan man håndterer denne viden på bedste

vis. Hvis forældrene har frabedt sig viden om den type fund, bliver de ikke oplyst til forældrene.

For så vidt angår problemstillingen vedrørende at der kan foreligge oplysninger, som den gravide har frabedt sig i hendes journal på sundhed.dk, henvises til besvarelsen af SUU spørgsmål 479.”

Jeg kan henholde mig til ovenstående.

Med venlig hilsen

Karen Ellemann / Mathias Ørberg Dinesen