



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: 18-02-2019
Enhed: SPOLD
Sagsbeh.: DEPZIQ
Sagsnr.: 1810464
Dok. nr.: 827554

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 13. december 2018 stillet følgende spørgsmål nr. 262 (Alm. del) til sundhedsministeren, som hermed besvares.

Spørgsmål nr. 262:

”Ministeren bedes overveje fordele og ulemper ved tidlig screening/før fødsel, hos mor og/ eller far, for cystisk fibrose.”

Svar:

Til brug for min besvarelse af spørgsmålet har ministeriet anmodet om bidrag fra Sundhedsstyrelsen som oplyser følgende.

”Anlægsbærerscreening før (prækonceptionel) eller under graviditet (prænatal) af kommende forældre udføres som en såkaldt kaskade-screening eller tre-trins screening, hvor man:

- 1) først undersøger om kvinden/den gravide har genet for cystisk fibrose
- 2) hvis ja, undersøges manden/den biologiske far
- 3) hvis han også har CF-genet, tilbydes rådgivning ift. planlægning af fremtidig graviditet; ved etableret graviditet kan tilbydes fostervandsprøve eller moderkagebiopsi med henblik på at lave en genetisk undersøgelse af fostret.

Hvis begge forældre er raske bærere af CF-genet, er der som udgangspunkt 25% sandsynlighed for, at barnet har sygdommen, og 50% sandsynlighed for, at barnet er rask bærer af CF-genet.

Fordelene ved prænatal anlægsbærerscreening er, at den gravide har mulighed for at få undersøgt om fosteret har en høj risiko for at lide af cystisk fibrose, at give parret information om sygdommen, herunder mulig behandling og prognose, samt at give parret rådgivning om muligheder og lovgivning, såfremt kvinden måtte overveje at afbryde graviditeten. Hvis kvinden vælger at gennemføre graviditeten, kan de kommende forældre få information og støtte til at forberede sig på at blive forældre til et barn med en alvorlig kronisk sygdom.

Hvis screeningen tilbydes prækonceptionelt, får forældrene desuden mulighed for at træffe andre reproduktive valg, såsom befrugtning med donorsæd, in vitro fertilisation (IVF) med pre-implantations genetisk diagnose (”ægsortering”), adoption eller at forblive barnløse.

Ulemperne ved anlægsbærerscreening er dels den lille risiko for ufrivillig abort af et raskt foster, som en fostervandsprøve eller moderkagebiopsi giver, dels den psykologiske belastning som genetisk testning kan medføre. Der er påvist øget bekymringsniveau ved testning, som oftest forbigående, men diagnose af bærerstatus har i nogle

tilfælde været associeret med en ringere opfattelse af eget helbred og påvirkning af parforholdet.

Endvidere medfører anlægsbærerscreening andre etiske overvejelser end nyfødt-screening, idet nyfødt-screening giver mulighed for tidligere og bedre behandling af de syge børn, mens anlægsbærerscreening retter sig mod at give mulighed for at afbryde graviditeten. Her er det vigtigt at sikre sig, at ingen føler sig presset til at afbryde graviditeten.

Som ovenfor anført tilbydes anlægsbærertestning af risikogrupper allerede i Danmark. Den nuværende screening af nyfødte for CF medfører, at flere og flere hen af vejen vil blive tilbudt anlægsbærerundersøgelse, fordi der diagnosticeres omkring 115 børn årligt, som er raske bærere. Disse familier (forældrene og deres søskende) har mulighed for anlægsbærerundersøgelse ved ønske om graviditet. Og om en generation vil alle kommende forældre kende deres genetisk CF-status. Der mangler en beskrivelse af fremskrivningen af det nuværende tilbud. Den sundhedsmæssige ekstra gevinst og økonomiske omkostninger ved eventuelt at udvide det nuværende tilbud om anlægsbærerscreening til at omfatte et systematisk screeningstilbud til hele befolkningen er ikke klarlagt.

Det er heller ikke afklaret, hvornår det optimale tidspunkt for tilbud om genetisk screening for CF ville være. Prænatal screening i starten af graviditeten giver et tidspres for at nå de tre trin inden abortgrænsen. Prækonceptionel screening rejser spørgsmålet om, hvilket tidspunkt i livet man skal tilbyde det, og hvordan dette påvirker deltagelsesprocenten.

Det bør også indgå i overvejelserne vedrørende cystisk fibrose, at der er sket store fremskridt de sidste 30 år med hensyn til behandlingsmulighederne og patienternes forventede levetid. Det forventes, at den medicinske udvikling vil bibringe fortsatte forbedringer.”

Jeg kan henholde mig til Sundhedsstyrelsens oplysninger.

Med venlig hilsen

Ellen Trane Nørby / Zoheeb Iqbal