



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: 29-11-2019  
Enhed: SPOLD  
Sagsbeh.: DEPZIQ  
Sagsnr.: 1908452  
Dok. nr.: 1012961

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 30. september 2019 stillet følgende spørgsmål nr. 292 (Alm. del) til sundheds- og ældreministeren, som hermed besvares. Spørgsmålet er stillet efter ønske fra Jane Heitmann (V).

Spørgsmål nr. 292:

”Kan ministeren oplyse, hvilke europæiske lande der har indført screening for cystisk fibrose, og hvad er erfaringerne derfra?”

Svar:

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

”Screening af nyfødte

En lang række lande tilbyder screening af nyfødte for cystisk fibrose. Ifølge en europæisk opgørelse (The expansion and performance of national newborn screening programmes for cystic fibrosis in Europe. Barben et al. J Cystic Fibrosis 2017; 16: 207-213) fra 2016 var der indført nationale programmer i 17 europæiske lande og regionale programmer i 4 lande. Det drejer sig bl.a. om Norge, Finland, Storbritannien, Frankrig, Spanien, Italien, Østrig, Rusland, Holland, Polen og Portugal. I 25 europæiske lande screener man ikke for cystisk fibrose.

I USA, Canada, Australien og New Zealand tilbydes ligeledes screening af nyfødte for CF.

Screening i graviditeten

Screening før eller under graviditet (anlægsbærerscreening) som nationalt program til hele befolkningen tilbydes så vidt Sundhedsstyrelsen er orienteret kun i Israel og i den australske delstat Victoria, hvor det dog ikke vides, om programmet er fortsat.

Hos Ashkenazi jøder er der en særlig genetisk ensartethed, som gør, at 97% af tilfældene af cystisk fibrose skyldes kun 5 CFTR genvarianter. Man indførte derfor i Israel anlægsbærerscreening af gravide i denne befolkningsgruppe allerede i 1999, og programmet blev senere udvidet til hele befolkningen fra 2008. En opgørelse fra Israel (The impact of a national population carrier screening program on cystic fibrosis birth rate and age at diagnosis: Implications for newborn screening. Stafler et al. J Cystic Fibrosis 2016; 15: 460-466) viste, at forekomsten af børn med cystisk fibrose per 100.000 levende fødte faldt fra 14,5 til 6 efter indførelse af generelt tilbud om screening før fødslen. Tidligere studier i USA, UK og Italien af effekten af anlægsbærerscreening før/under graviditet har vist, at antal levende fødte med cystisk fibrose reduceres med 50-75 %. Dette skyldes 1) at ikke alle gravide bliver gentestet, nogle ønsker det ikke, andre opdager graviditeten for sent, nogle ønsker ikke at få lavet en fostervandsprøve, nogle vælger at fortsætte graviditeten, 2) at sjældne genmutationer ikke bliver fanget ved screeningstesten. I ovennævnte opgørelse fra Israel fandt man,

at i perioden 2004-2011, hvor screeningstesten var udvidet til at undersøge for de 14 hyppigste CFTR genvarianter i befolkningen, blev 28 % af børn født med CF "misset" på trods af prænatal screening pga. højt antal ukendte eller sjældne genmutationer. Man overvejer derfor at indføre screening af nyfødte i Israel, idet det konkluderes i artiklen, at disse to strategier (screening under graviditeten og efter fødslen) supplerer hinanden og ikke erstatter hinanden.

I Storbritannien har National Screening Committee netop vurderet genetisk screening af gravide for cystisk fibrose og konkluderet, at det ikke bør indføres (Antenatal screening for cystic fibrosis. UK National Screening Committee 2019). Den væsentligste begrundelse er, at sammenhængen mellem CFTR genvarianterne og sygdommens sværhedsgrad ikke er entydig, og at det er vanskeligt at forudsige en patients sygeforsløb på baggrund af generne. Den usikkerhed er acceptabel, når det gælder nyfødte, fordi mange børn vil have gavn af screeningen i form af bedre tidlig behandling. Men i graviditeten, hvor valget står mellem at fortsætte eller afbryde graviditeten på baggrund af en genetisk test, er det nødvendigt med en høj grad af sikkerhed."

Jeg kan henholde mig til Sundhedsstyrelsens oplysninger.

Med venlig hilsen

Magnus Heunicke / Zoheeb Iqbal