

Forbedring af det prænatale undersøgelsestilbud for cystisk fibrose

Ved at udvide målgruppen for anlægsbærerundersøgelse for cystisk fibrose i Danmark, vil alle kommende forældre få mulighed for at vælge, om de ønsker at sætte et barn i verden med den alvorlige, uhelbredelige og livsforkortende sygdom eller ej.

Cystisk fibrose er den **hyppigste alvorlige arvelige sygdom** herhjemme, som hele 3 pct. af befolkningen, dvs. **ca. 150.000 danskere er raske anlægsbærere af** - mange uden at vide det, før de får et barn med sygdommen.

Cystisk fibrose er en **uhelbredelig multiorgansygdom** med store konsekvenser for hverdag og livsudsigter for den syge og de pårørende. Sygdommen kræver en omfattende og ressourcekrævende behandling i familiens dagligdag og i hospitalssystemet, og den gennemsnitlige levealder med cystisk fibrose er i dag 40-50 år. Nye behandlingsmuligheder giver lige nu håb om et længere og bedre liv for mange med sygdommen, men desværre ikke for alle. De nye behandlinger er ej heller helbredende, så sygdommen kræver fortsat livslang behandling, og vi kender ikke bivirkningerne eller langtidseffekten af de nye behandlingsmuligheder.

Allerede i dag undersøges fostre for cystisk fibrose ved at undersøge tarmene i ultralydsscanningen i uge 20 (misdannelsesscanningen). 99 % af alle gravide i Danmark deltager i dette forebyggelsestilbud for alvorlige sygdomme og misdannelser, men desværre er det langt fra alle fostre med cystisk fibrose, der udviser fysiske tegn på sygdommen.

Genet for cystisk fibrose er kendt siden 1989. En **anlægsbærerundersøgelse** via blodprøve af kommende forældrepar kan derfor effektivt vise, om de er anlægsbærere af cystisk fibrose. Er begge forældre anlægsbærere, kan barnet alligevel være rask, men der 25 pct. risiko for, at barnet har cystisk fibrose og 50 pct. risiko for, at barnet selv er rask anlægsbærer. Det kan en efterfølgende **fosterundersøgelse** med fx moderkageprøve afklare.

Det prænatale undersøgelsestilbud om anlægsbærerundersøgelse efterfulgt af evt. fosterundersøgelse er fuldt lovligt og praktiseres allerede i dag i både privat og offentlig regi. **Desværre har kun få gravide/forældrepar adgang til dette forebyggelsestilbud for cystisk fibrose, til trods for sygdommens arvelighed, alvor og hyppige forekomst:**

Forældrepar, der allerede kender til sygdommen i familien

Forældrepar, hvor ultralyd giver mistanke om sygdom

Forældrepar, hvor privatkøbt test giver mistanke om sygdom

Resultatet er, at 1-2 børn hver måned fødes med den alvorlige, livsfarlige og uhelbredelige sygdom i Danmark. Undersøgelser viser ellers, at langt de fleste forældrepar vælger sygdommen fra, når den opdages i graviditeten.

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik, Dansk Pædiatrisk Selskab, Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi, Dansk Selskab for Infektionsmedicin, Dansk Føtalmedicinsk Selskab og Cystisk Fibrose Foreningen har derfor stillet forslag om:

Forbedring af det prænatale undersøgelsestilbud for cystisk fibrose i Danmark

Alle kommende forældrepar tilbydes **anlægsbærerundersøgelse for cystisk fibrose som forebyggelsestilbud i graviditeten**. Er begge forældre anlægsbærere, tilbydes de **genetisk rådgivning og fosterundersøgelse for at fastslå, om fosteret selv har cystisk fibrose, samt støtte og information herom, hvis dette er tilfældet**.

Derved får alle kommende forældrepar - og ikke kun et fåtal og dem, der selv betaler sig til denne viden - mulighed for at træffe et frit informeret valg om, hvorvidt de ønsker, at et kommende barn fødes med cystisk fibrose eller ej. Det vil **styrke reproduktiv autonomi og mindske social ulighed i adgangen til sundhedstilbud i Danmark**. Samtidig er det i tråd med befolkningsundersøgelser, der viser stor opbakning til, at sundhedsvæsenet skal tilbyde undersøgelser for alvorlige arvelige sygdomme via fx en blodprøve tidligt i graviditeten.

Økonomi: Udgifterne ved et forbedret undersøgelsestilbud for cystisk fibrose til alle gravide i Danmark forventes at være 39,5 mio. kr. i år 1 til etablering og drift og **ca. 12 mio. kr. i årlig drift** efter implementering. Til sammenligning er hospitalsudgifterne til den livsnødvendige behandling af den alvorlige sygdom estimeret til ca. 225 mio. kr. årligt på voksenområdet alene. For børn ses færre indlæggelser og komplikationer ved cystisk fibrose end for voksne, men også de har brug for omfattende hospitalsbehandling for at bremse sygdommens udvikling og alvorlige konsekvenser.