

Forslag til forbedring af det prænatale undersøgelsestilbud for cystisk fibrose i Danmark

ved anlægsbærerundersøgelse og eventuel genetisk rådgivning og fosterundersøgelse

Resumé

Cystisk Fibrose er en alvorlig, uhelbredelig og livsforkortende multiorgansygdom, og den hyppigste alvorlige arvelige sygdom i Danmark. 3 pct. af befolkningen - ca. 150.000 danskere - er raske anlægsbærere af sygdommen, oftest uden at vide det, før de får et barn med cystisk fibrose. Det gør 1-2 forældrepar hver måned. Det er selvom undersøgelser og erfaringer viser, at givet valget, vælger langt de fleste forældrepar den alvorlige sygdom fra i graviditeten.

Genet, som er årsag til sygdommen, har været velkendt siden 1989. Derfor er det muligt at undersøge for sygdommen med stor nøjagtighed allerede i fosterstadiet gennem anlægsbærerundersøgelse af forældrene og eventuel efterfølgende fosterundersøgelse, hvis begge forældre viser sig at være anlægsbærere af sygdommen.

Sådan prænatale undersøgelse for cystisk fibrose praktiseres da også allerede i dag i både offentligt og privat regi, men er et forebyggelsestilbud kun forbeholdt ganske få familier. Det er de familier, der allerede kender til cystisk fibrose i familien (højrisiko) eller familier, hvor en ultralydsscanning - typisk ved 2. trimesterscanningen / misdannelsesscanningen i uge 20 - giver mistanke om cystisk fibrose pga. fund i tarmene hos fosteret. 99 % af alle gravide i Danmark deltager i dette offentlige forebyggelsestilbud for alvorlige sygdomme og misdannelser, men kun et fåtal af fostre med cystisk fibrose udviser fysiske tegn på sygdommen i uge 20.

Også forældrepar, der selv køber sig til en privat undersøgelse for arvelige, alvorlige sygdomme som fx cystisk fibrose - i udgangspunkt de mest ressourcestærke borgere - tilbydes efterfølgende offentlig fosterundersøgelse for cystisk fibrose, hvis den privatindkøbte undersøgelse giver mistanke herom.

Ved at udvide målgruppen for det offentlige prænatale undersøgelsestilbud for cystisk fibrose ved anlægsbærerundersøgelse af forældre og eventuel efterfølgende fosterundersøgelse for cystisk fibrose til alle kommende forældrepar, vil alle få mulighed for at kunne træffe et informeret valg den alvorlige, uhelbredelige sygdom hos et kommende barn; Ikke - som i dag - kun et fåtal af kommende forældre, og de, der har ressourcerne til selv at tilegne sig denne viden privat. Det vil bidrage til reproduktiv autonomi for den enkelte/det kommende forældrepar, men også mindske ulig adgang til sundhedstilbud af høj kvalitet i henhold til Sundhedsstyrelsens retningslinjer for fosterdiagnostik.

Ønsker det kommende forældrepar at gennemføre graviditeten, vil viden om cystisk fibrose hos et kommende barn give familien mulighed for at forberede sig godt på behandling og sygdommens indflydelse på hverdag, familieliv og livsudsigter, altså bidrage til mestring af sygdommen og dens behandling.

Udgifterne til et forbedret forebyggelsestilbud for cystisk fibrose til alle gravide i Danmark ved anlægsbærerundersøgelse og eventuel genetisk rådgivning og fosterundersøgelse ved mistanke om cystisk fibrose er estimeret til knap 39,5 mio. kr. i etablering og drift i år 1, efterfulgt af ca. 12 mio. kr. i årlig drift, når forebyggelsestilbuddet er implementeret.

Om cystisk fibrose og behandling

Cystisk fibrose er en medfødt, uhelbredelig og livsforkortende multiorgansygdom med store konsekvenser for hverdag, helbred og livsudsigter for både den syge og de pårørende. Sygdommen byder på en omfattende behandling i dagligdagen og i hospitalssystemet og har pt. en gennemsnitlig levealder på 40-50 år. Samtidig er det dokumenteret i flere internationale undersøgelser, at angst og depression er væsentligt mere forekommende hos personer med cystisk fibrose og deres pårørende, end hos normalbefolkningen¹.

I Danmark er der over 200 børn og 300 voksne, der lever med cystisk fibrose, og der fødes i gennemsnit 1-2 børn med sygdommen om måneden. Sygdommens kendetegn er sejt slim i lunger og mave-tarmsystem, hoste og gentagne

¹ ECFS "Depression, anxiety and cystic fibrosis - Guidelines for CF Clinicians" [MH_guidelines_0.pdf \(ecfs.eu\)](https://www.ecfs.eu/guidelines/0.pdf)

lungeinfektioner, dårlig fordøjelse og højt saltindhold i sveden. På grund af det seje slim er lungerne modtagelige for bakterier, som over tid ødelægger lungefunktionen.

Behandlingen af sygdommen består af hjemmebehandling med slimløsnende inhalationer, lungefysioterapi, tilskud af fordøjelsesenzymer til alle måltider og antibiotikabehandling ved bakterier i lungerne. Hertil kommer hyppige hospitalskontroller samt indlæggelser i forbindelse med antibiotikabehandling og andre af sygdommens komplikationer. Sygdommens alvorlige karakter kræver specialuddannede læger og andet faguddannet personale, og derfor behandles cystisk fibrose på to Cystisk Fibrose Centre på Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital.

I disse år udvikles der en række nye behandlinger til cystisk fibrose, som modificerer den grundlæggende defekt, som er årsag til cystisk fibrose (se næste afsnit), frem for at behandle symptomerne som hidtidige behandlinger. Det er dog ikke alle med cystisk fibrose, der har gavn af de nye behandlinger. Samtidig er der stor forskel på, hvordan sygdommen påvirker den enkeltes helbred og livsudsigter. Flere med cystisk fibrose forventes med de nye behandlingsmuligheder at kunne leve et godt og aktivt liv trods sygdommen, men desværre ikke alle. Dette vil også fortsat kræve en livslang behandling af sygdommen, da ej heller de nye behandlinger er helbredende. Samtidig er eventuelle bivirkninger og langtidseffekterne af den nye behandling endnu ukendte.

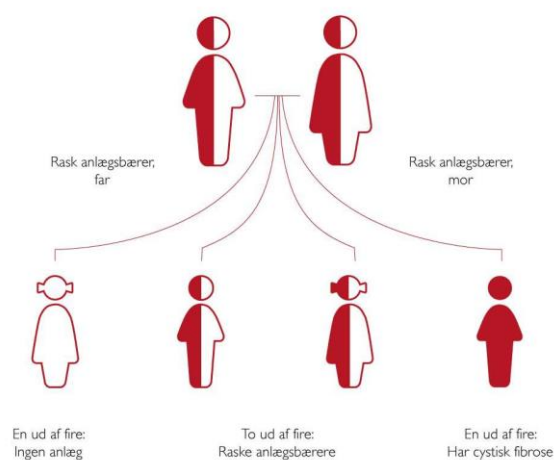
Arvelighed for cystisk fibrose

Cystisk fibrose skyldes genforandringer i CFTR-genet. CFTR-genet koder for et protein i cellemembranen, som er ansvarligt for transport af salt (klorid) ind og ud af cellerne. Denne transport er med til at regulere vandstanden på overfladen af cellernes yderside. En defekt i dette protein kommer derfor primært til udtryk i de slimproducerende kirtler med tykt, sejt slim i flere af kroppens organer, men sygdommen kan også påvirke andre dele af kroppen, fx led og knogler.

Cystisk fibrose er den hyppigste autosomale recessive sygdom i Danmark (vigende arvegang). Et barn udvikler således cystisk fibrose, hvis begge forældre er anlægshævere af CFTR-genet, der leder til sygdommen, såfremt begge forældre giver denne genforandring videre til barnet.

At være anlægshæver af cystisk fibrose giver i sig selv ikke cystisk fibrose. Det kræver to forandrede CFTR-gener for at udvikle sygdommen; ét fra mor og ét fra far. Selv hvis begge forældre er raske anlægshævere af cystisk fibrose, er det altså ikke givet, at barnet udvikler cystisk fibrose. Det vil ét ud af fire børn. Barnet kan også være helt rask eller selv blive rask anlægshæver. Det afhænger af, hvilket CFTR-gen forældrene giver videre til barnet, se figur 1. Det betyder også, at mange familier i flere generationer kan have været anlægshævere for cystisk fibrose, men alle raske.

Ca. 3 % af befolkningen, svarende til ca. 150.000 danskere, er anlægshævere af cystisk fibrose, i dag som oftest uden at vide det, før de får et barn med sygdommen.



Figur 1: Arvegang ved cystisk fibrose

Fosterdiagnostik for cystisk fibrose i dag

I Danmark er gravide i over 20 år blevet tilbudt undersøgelse for cystisk fibrose i form af fostervandsprøve og genetisk udredning, hvis tarmfund ved en ultralydsscanning giver mistanke om sygdommen hos fosteret. Ultralydsscanningen sker typisk ved 2. trimester (Misdannelsesscanningen i uge 20), og er et offentligt prænatalt forebyggelsestilbud for alvorlige sygdomme og misdannelser, som ca. 99 % af alle gravide i Danmark deltager i.

Desværre er det langt fra alle fostre med cystisk fibrose, der ved ultralydsscanning udviser fysiske tegn på sygdommen i tarmene². Derfor er ultralydsscanning alene ikke en effektiv metode til at undersøge for cystisk fibrose hos et foster, men det er det eneste prænatale forebyggelsestilbud for cystisk fibrose, som langt de fleste gravide tilbydes i Danmark i dag.

² D'Amico et al. "Outcome of fetal echogenic bowel" 2020, beskriver, at cystisk fibrose ses hos 2,2 % af fostre med isolerede ekkogene tarme i ultralydsscanning, og blandt fostre med cystisk fibrose, fandt man ekkogene tarme hos 50-80%.

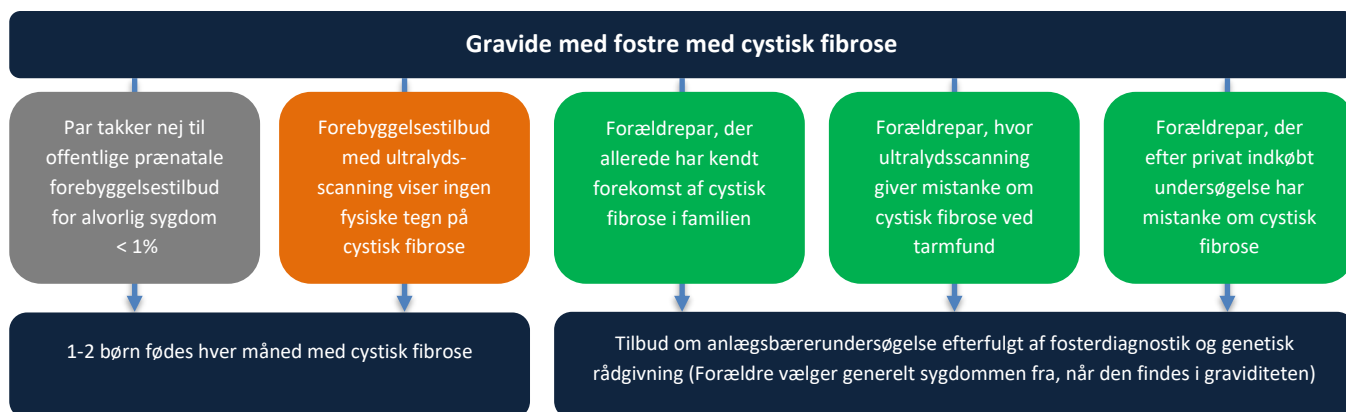
En mere nøjagtig metode for at undersøge for cystisk fibrose hos et kommende barn, er en anlægsbærerundersøgelse af de kommende forældre efterfulgt af eventuel fosterundersøgelse, fx ved fostervands- eller moderkageprøve. Her undersøges forældrene for de genforandringer, der medfører cystisk fibrose (anlægsbærerundersøgelse). Hvis både mor og far viser sig som anlægsbærere for cystisk fibrose, tilbydes forældrene genetisk rådgivning og fosterundersøgelse for cystisk fibrose.

Sådan prænatal undersøgelse for cystisk fibrose er fuldt lovligt og praktiseres allerede i dag i både privat og offentligt regi, men det er desværre et forebyggelsestilbud for den alvorlige arvelige og uhelbredelige sygdom, der kun er tilgængeligt for få kommende forældrepar. Det er forældrepar, hvor cystisk fibrose allerede er kendt i familien (højrisiko), eller de forældre, hvor der er mistanke om cystisk fibrose hos fosteret på baggrund af tarmfund ved ultralydsscanning. I tilfælde af, at begge forældre viser sig som anlægsbærere af cystisk fibrose, tilbydes det kommende forældrepar efterfølgende i dag fosterdiagnostik og genetisk rådgivning med henblik på at afklare, om fosteret har cystisk fibrose eller ej.

Anlægsbærerundersøgelse for flere alvorlige sygdomme kan også tilkøbes privat, herunder for cystisk fibrose. Det praktiseres også i Danmark i dag, men er et sundhedstilbud for de mest ressourcerstærke borgere. Kendskabet til sådanne undersøgelser er generelt lavt i den danske befolkning³.

I tilfælde af at en privattilkøbt undersøgelse giver anledning til mistanke om cystisk fibrose, vil det kommende forældrepar også komme i målgruppen for et offentlige prænatale forebyggelsestilbud for cystisk fibrose. Se prænatale forebyggelsestilbud for cystisk fibrose og målgrupper i figur 2.

Figur 2: Prænatale forebyggelsestilbud for cystisk fibrose og målgrupper



Kort sagt er det effektive prænatale undersøgelsestilbud for cystisk fibrose via anlægsbærerundersøgelse og eventuel efterfølgende fosterdiagnostik i dag et eksisterende tilbud i Danmark, der desværre kun er forbeholdt få kommende forældrepar eller de borgere, der har ressourcerne til selv at tilkøbe denne viden. Det er til trods for at cystisk fibrose er den hyppigste arvelige alvorlige sygdom i Danmark, som 150.000 danskere er anlægsbærere af.

Forslag til forbedring af det prænatale undersøgelsestilbud

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 sammen stillet forslag om at forbedre det prænatale undersøgelsestilbud for cystisk fibrose.

Forslaget er at tilbyde en anlægsbærerundersøgelse til alle kommende forældrepar (først af mor, og hvis hun viser sig som anlægsbærer af cystisk fibrose, så tilbydes far undersøgelse), efterfulgt af tilbud om genetisk rådgivning og fosterdiagnostik, hvis begge forældre viser sig at være raske anlægsbærere af cystisk fibrose. Som beskrevet i afsnittet om "Arvelighed ved cystisk fibrose", vil der i tilfælde af, at begge forældre er raske anlægsbærere være 25 pct. risiko for, at fosteret har cystisk fibrose. Viser fosterundersøgelsen, at fosteret har sygdommen, vil det kommende forældrepar kunne tilbydes relevant information om sygdommen og rådgivning, som det også sker i dag, når sygdommen findes prænatalt.

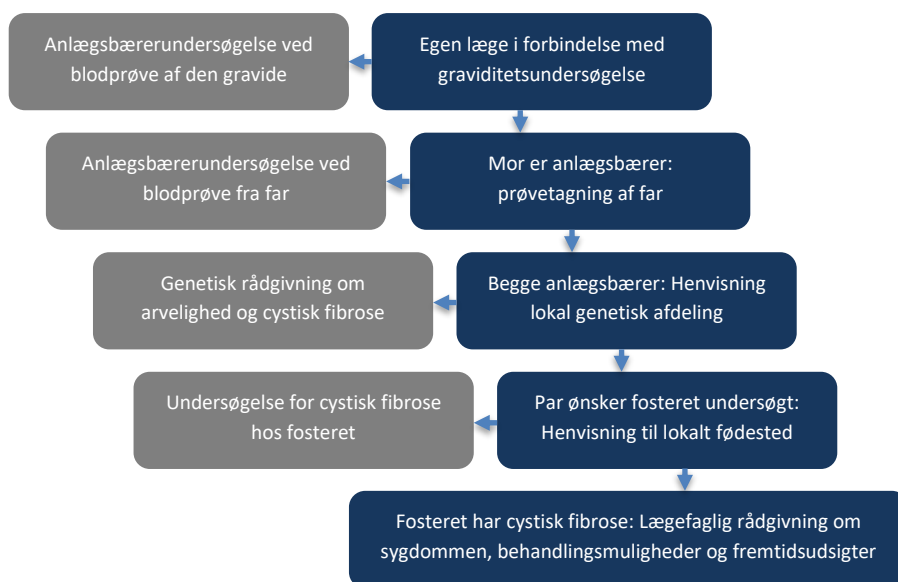
³ Sundhedsstyrelsens gennemførte i December 2021 en undersøgelse af danskernes kendskab og holdning til anlægsbærerscreening af kommende forældre. Den viste, at kun 10 % af danskerne har hørt om anlægsbærerscreening.

At tilbyde alle gravide prænatal undersøgelse for cystisk fibrose er ikke nyt, i og med at sygdommen indgår i misdannelsesscanningen i uge 20. Hvad er nyt, er blot at udbrede den mere effektive anlægssbærerundersøgelse og eventuelt efterfølgende fosterundersøgelse til alle gravide og ikke kun et fåtal som i dag. Derfor er der heller ikke behov for lovændringer for at kunne tilbyde alle kommende forældre sådan prænatal undersøgelse for sygdommen⁴.

Formålet med at forbedre det aktuelle prænatale undersøgelsestilbud for cystisk fibrose i Danmark er, at alle kommende forældre kan tilbydes viden om, hvorvidt deres kommende barn lider af cystisk fibrose, og derved også mulighed for at tage stilling til, om de ønsker at fortsætte graviditeten eller ej. Denne viden er i dag kun tilgængelig for få kommende forældrepar eller de, der køber sig til den viden privat. Forslaget vil således bidrage til reproduktiv autonomi gennem informeret valg og understøtte lige adgang til sundhedsydelser af høj kvalitet for alle i Danmark i henhold til Sundhedsstyrelsens retningslinjer for fosterdiagnostik⁵.

Undersøgelser har igennem mange år vist, at forældre til børn med cystisk fibrose gerne vil kende til barnets tilstand allerede i graviditeten, og at ved kendskab til sygdommen i graviditeten, vælges sygdommen generelt fra. Samtidig viser befolkningsundersøgelser i Danmark stor opbakning til, at sundhedsvæsenet skal tilbyde undersøgelser for alvorlige arvelige sygdomme, via fx en blodprøve, tidligt i graviditeten (se afsnit "Undersøgelse i Danmark")

Allerede i 2012 stillede et samarbejde bestående af 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 derfor forslag om *et nyt nationalt screeningsprogram af gravide for anlæg for cystisk fibrose*. Det er i form af et prænatalt undersøgelsestilbud til alle gravide ved anlægssbærerundersøgelse og eventuel efterfølgende genetisk rådgivning og fosterundersøgelse, som er kort skitseret i dette afsnit og summeret i figur 3. Forslaget blev forelagt Sundhedsstyrelsens Rådgivende Udvalg for Nationale Screeningsprogrammer i 2020.



Figur 3: Forslag til prænatalt undersøgelsestilbud for cystisk fibrose til alle gravide/par

Sundhedsstyrelsen har i marts 2022 med baggrund i ovenstående forslag og udtalelser fra Sundhedsstyrelsens Rådgivende Udvalg for Nationale Screeningsprogrammer indstillet en anbefaling til en Medicinsk Teknologivurdering (MTV) af mulig screening af gravide for anlæg af cystisk fibrose⁶. Denne MTV er estimeret at koste 2 mio. kr., men finansiering hertil har ikke fundet vej til hverken Finanslov 2022, 2023 eller 2024.

[Sundhedsstyrelsens indstilling med anbefaling til MTV med sagsgennemgang og information om sygdom, behandling og forslag til fosterdiagnostik samt etiske, organisatoriske og økonomiske perspektiver herpå kan findes her.](#)

Økonomi

Udgifterne ved et forbedret prænatalt undersøgelsestilbud for cystisk fibrose til alle gravide i Danmark vil omfatte etablering og løbende drift. Til brug i indstillingen for ovenstående MTV er udarbejdet en beregning af de forventede udgifter til dette undersøgelsestilbud som alment tilbud i Danmark, hvilket er opdateret i april 2024, se appendiks.

⁴ [SUU Alm.del - Bilag 68: Bilag 1. Indstillingsnotat Medicinsk teknologivurdering af mulig screening af gravide for anlæg for cystisk fibrose.PDF \(ft.dk\)](#)

⁵ [Retningslinjer for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik - Sundhedsstyrelsen](#)

⁶ [SUU Alm.del - Bilag 68: Bilag 1. Indstillingsnotat Medicinsk teknologivurdering af mulig screening af gravide for anlæg for cystisk fibrose.PDF \(ft.dk\)](#)

Opsummeret er udgifterne til etablering og drift af et forbedret prænatalt undersøgelsestilbud for cystisk fibrose for alle gravide ved anlægsbærerundersøgelse og eventuel efterfølgende genetisk rådgivning og fosterundersøgelse i år 1 beregnet til at udgøre samlet knap 39,5 mio. kr. Allerede i år 2 vil udgifterne ved dette undersøgelsestilbud være halveret til knap 20 mio. kr., selvom det fortsat er alle gravide, dvs. 60.000 gravide, der undersøges i år 2 pga. indkøring af det prænatale undersøgelsestilbud.

Efter indkøringsperiode i år 5 er den årlige udgift beregnet til knap 12,3 mio. kr. i drift. Dette skyldes, at det kun er halvdelen af de gravide, dvs. 30.000, der efter implementering af forebyggelsestilbuddet skal undersøges årligt, da årets øvrige gravide allerede tidligere er undersøgt for anlægsbærertilstand for cystisk fibrose ved foregående graviditeter (flergangsgravide).

De årlige udgifter til drift af et forbedret alment prænatalt forebyggelsestilbud for cystisk fibrose gennem anlægsbærerundersøgelse og eventuel genetisk rådgivning og fosterundersøgelse vil således være ca. 12 mio. kr. årligt.

Til sammenligning er hospitalsudgifterne til den livsnødvendige behandling for den kroniske sygdom estimeret til ca. 225 mio. kr. årligt på voksenområdet alene. Hos børn med cystisk fibrose ses færre indlæggelser og komplikationer set i forhold til voksne, så hospitalsbehandlingen er generelt mindre hos børn end voksne, men fortsat omfattende med hyppige undersøgelser og medicinsk behandling for at bekæmpe sygdommens udvikling og alvorlige konsekvenser.

Udenlandske erfaringer

Andre lande har allerede gjort sig erfaringer med at udbrede tilbud om anlægsbærerundersøgelse for cystisk til en bredere målgruppe af kommende forældrepar.

I Storbritanien tilbydes alle gravide statsfinansieret screening for betathalassæmi og seglicelleanæmi, desuden tilbydes højriskogrupper, bedømt ud fra familiehistorik og etnicitet, screening for cystisk fibrose og Tay-Sachs sygdom⁷. I Australien har et offentligt støttet projekt tilbudt anlægsbærerundersøgelse til 9107 par for i alt 750 sygdomme, og der er planlagt et fremtidigt statsfinansieret tilbud⁸.

Siden 2015 har det Amerikanske Selskab for Medicinsk Genetik anbefalet anlægsbærerundersøgelse for op til 200 forskellige sygdomme, heriblandt cystisk fibrose, prioriteret ud fra sværhedsgrad og anlægsbærerhyppighed i befolkningen⁹.

I EU er nationale tilbud om anlægsbærerundersøgelse for nylig blevet implementeret i både Belgien og Holland^{10 11}, selvom der er betydelig patient-medfinansiering i disse lande. Cystisk fibrose er inkluderet i både det belgiske og hollandske undersøgelsestilbud, og var det i det australske projekt.

I Israel tilbydes alle statsfinansieret undersøgelse for cystisk fibrose, fragilt-X og spinal muskelatrofi. Yderligere tilstande tilbydes afhængig af etnicitet⁶. I Italien tilbydes anlægsbærerundersøgelse for cystisk fibrose og betathalassæmi i nogle dele af landet, men der er ikke tale om et landsdækkende tilbud¹².

⁷ Rowe CA, Wright CF. Expanded universal carrier screening and its implementation within a publicly funded healthcare service. *J Community Genet.* 2020;11(1):21-38.

⁸ Genomics A. Mackenzie's Mission [Available from: <https://www.mackenziesmission.org.au/>].

⁹ Edwards JG, Feldman G, Goldberg J, Gregg AR, Norton ME, Rose NC, et al. Expanded carrier screening in reproductive medicine—points to consider: a joint statement of the American College of Medical Genetics and Genomics, American College of Obstetricians and Gynecologists, National Society of Genetic Counselors, Perinatal Quality Foundation, and Society for Maternal-Fetal Medicine. *Obstet Gynecol.* 2015;125(3):653-62.

¹⁰ Schuurmans J, Birnie E, Ranchor AV, Abbott KM, Fenwick A, Lucassen A, et al. GP-provided couple-based expanded preconception carrier screening in the Dutch general population: who accepts the test-offer and why? *Eur J Hum Genet.* 2020;28(2):182-92.

¹¹ Van Steijvoort E, Peeters H, Vandecruys H, Verguts J, Peeraer K, Matthijs G, et al. Experiences of nonpregnant couples after receiving reproductive genetic carrier screening results in Belgium. *Eur J Hum Genet.* 2023;31(6):696-702.

¹² Delatycki MB, Alkuraya F, Archibald A, Castellani C, Corneli M, Grody WW, et al. International perspectives on the implementation of reproductive carrier screening. *Prenat Diagn.* 2020;40(3):301-10.

Undersøgelser i Danmark

Hittidige undersøgelser om forebyggelsestilbud for cystisk fibrose under graviditeten viser stor opbakning til, at kommende forældre får tilbudt information om, hvorvidt fosteret har cystisk fibrose.

Cystisk fibrose familierne og de voksne patienter med sygdommen ønsker ikke at få børn med sygdommen

Siden 1989 er der født mere end 300 børn med sygdommen. I denne periode er der kun født 5 børn i familier, hvor man i forvejen vidste, at det kommende barn havde cystisk fibrose. Alle øvrige børn er født i familier uden kendskab til sygdommen og dens konsekvenser. 99% af familier med cystisk fibrose med et kendt sygdomstilfælde har fravalgt sygdommen for deres andre børn. Voksne med cystisk fibrose, som har fået egne børn, har alle valgt at få børn uden cystisk fibrose, fordi de ikke har ønsket at påføre deres sygdom og dens konsekvenser til kommende generationer.

Befolkningen ønsker ikke at deres børn får cystisk fibrose

I 1990-1992 blev der iværksat et pilotprojekt på Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet. Formålet var at undersøge, hvorledes gravide uden relation til, og uden kendt risiko for, sygdommen ville modtage et tilbud om screening for cystisk fibrose i graviditeten. 7.400 gravide fik tilbud om screening/anlægsbærerundersøgelse for cystisk fibrose. 89 % (6.599) af de gravide tog imod dette tilbud. Ét foster viste sig at have cystisk fibrose, og efter genetisk rådgivning valgte den gravide/parret abort (ref.: Screening for Carriers of Cystic Fibrosis among Pregnant Women: A Pilot Study, (Ref. M Schwartz, NJ Brandt, F Skovby, Eur J Hum Genet 1993; 1:239-244).

Follow up på pilotprojektet – En psyko-social spørgeskemaundersøgelse

Formålet med den psyko-sociale undersøgelse var at foretage en efterundersøgelse af eftervirkningen af at blive identificeret som anlægsbærer for cystisk fibrose. Undersøgelsen afdækkede, at mere end 79 % af kvinderne i pilotprojektet ikke fortrød, at de fik foretaget en anlægsbærerundersøgelse for cystisk fibrose. Anlægsbærerne forstod betydningen af at være 'rask' anlægsbærer ... at det ikke var skadeligt for deres helbred, og det ikke øgede risikoen for andre genetiske sygdomme (ref.: 'Psychological and social impact of carrier screening for cystic fibrosis among pregnant women – a pilot study'. H Clausen et al, Clinical Genetics 1996: 49: 200-205).

Hvad mener befolkningne om generelt om screening i graviditeten for alvorlige sygdomme

I 2004 foretog Viltrup Univero en befolkningsundersøgelse om screening. Undersøgelsen viste, at over 80 % af den danske befolkning ønsker, at sundhedsvæsenet skal tilbyde undersøgelser for alvorlige arvelige sygdomme, via eksempelvis en blodprøve, tidligt i graviditeten. Over 90 % af den danske befolkning ser det som sundhedsvæsenets/lægens ansvar at informere om mulighederne for at undersøge for alvorlige arvelige sygdomme i graviditeten. Ca. 70 % af den danske befolkning vil tage imod et tilbud om undersøgelse, via en blodprøve, der kan vise, om de bærer arveanlæg for cystisk fibrose, hvis de skal have et barn (ref.: Cystisk Fibrose Foreningens medlemsblad 2/2009).

Danskernes kendskab og holdninger til anlægsbærerscreening af kommende forældre

Sundhedsstyrelsen gennemførte i december 2021 en undersøgelse af danskernes kendskab og holdninger til anlægsbærerscreening af kommende forældre. Overordnet viste undersøgelsen, at danskernes kendskab til anlægsbærerscreening er lavt. Kun 10 % af danskerne har hørt om anlægsbærerscreening og selv blandt danskere, der har hørt om begrebet, er vidensniveauet lavt. 69 % af danskerne bakker dog op om indførelsen af et offentligt tilbud om anlægsbærerscreening af alvorlige arvelige sygdomme til alle kommende forældre. (ref.: [SUU Alm.del - Bilag 68: Bilag 1. Indstillingsnotat Medicinsk teknologivurdering af mulig screening af gravide for anlæg for cystisk fibrose.PDF \(ft.dk\)](#) s. 4, Sundhedsstyrelsen 2022).

Det mener Cystisk Fibrose Foreningen

- Cystisk Fibrose Foreningen går ind for, at alle gravide i Danmark tilbydes viden om og adgang til eksisterende muligheder for forebyggelse af den arvelige og alvorlige sygdom ved anlægsbærerundersøgelse af gravide/forældrepar, ledsaget af tilbud om genetisk rådgivning og fosterdiagnostik.
- Cystisk Fibrose Foreningen ser det som sundhedsvæsenets/lægens ansvar at informere om mulighederne for at undersøge for alvorlige arvelige sygdomme i graviditeten, herunder cystisk fibrose. Derved får den gravide/parret mulighed for at træffe et frit informeret valg om, hvorvidt de ønsker, at et kommende barn skal fødes med den livstruende sygdom.

- Cystisk Fibrose Foreningen ser anlægsbærerundersøgelse og fosterdiagnostik i forbindelse med cystisk fibrose som et middel til at undgå en arvelig, invaliderende og livstruende sygdom for et barn, hvis den gravide/parret ønsker dette. Ønsker familien at gennemføre graviditeten, vil kendskab til sygdommen hos et kommende barn, give familien og sundhedsvæsenet mulighed for at forberede sig herpå.

Der er blevet lavet flere undersøgelser, der viser, hvad holdningen til screening for cystisk fibrose i graviditeten er blandt familier med cystisk fibrose, voksne med cystisk fibrose samt befolkningen generelt. Disse undersøgelser er medvirkende til at danne baggrund for foreningens holdning til screening. Se afsnit "Undersøgelser i Danmark".

Lægefaglig opbakning

Forslaget om forbedring af forsterdiagnostik for cystisk fibrose i Danmark som danner grundlag for Sundhedsstyrelsens indstilling til MTV er i 2012 udarbejdet i samarbejde med Dansk Selskab for Medicinsk Genetik, Dansk Pædiatrisk Selskab, Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi, Dansk Selskab for Infektionsmedicin, Dansk Føtalmedicinsk Selskab samt Cystisk Fibrose Foreningen.

Forslaget er efterfølgende bakket op af en Arbejdsgruppe bestående af Cystisk Fibrose Foreningen og nedenstående førende faglige kræfter indenfor genetik, fosterdiagnostik og cystisk fibrose:

- Birgitte Rode Diness, klinisk lektor, Cheflæge på Afdeling for Genetik, Rigshospitalet
- Olav Bjørn Petersen, klinisk professor, Klinik for graviditet og fostermedicin, Rigshospitalet
- Anne Marie Gerdes, professor i klinisk genetik, arvelige cancersygdomme, Afdeling for Genetik, Rigshospitalet
- Marianne Skov, overlæge, Afdeling for Børn og Unge, Rigshospitalet
- Niels Obel, professor i klinisk HIV-epidemiologi, Afdeling for Infektionssygdomme, Rigshospitalet
- Daniel Faurholt-Jepsen, overlæge og klinisk forskningslektor, Afdeling for Infektionssygdomme, Rigshospitalet
- Laura Kirstine Sønderberg Roos, afdelingslæge på Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet
- Matthias Nybro Smith, reservelæge, Afdeling for Genetik, Rigshospitalet

/Cystisk Fibrose Foreningen 2024

Appendiks

Gennemgang af udgifter ved et undersøgelsestilbud for cystisk fibrose, etablering og drift, for alle gravide samt forudsætninger for beregning.

Årligt er der ca. 60.000 fødsler i Danmark. Indledningsvist vil det derfor være 60.000 kvinder, der årligt forventes at ville undersøges i et alment forebyggelsestilbud for cystisk fibrose, og hos dem, der viser sig at være anlægsbærere af cystisk fibrose, vil fundet skulle bekræftes og kvindens partner også undersøges. Det estimeres, at ud af 60.000 gravide, vil 1.714 gravide være anlægsbærere, og af dem vil 49 have en partner, der også er anlægsbærer, dvs. fosteret har risiko for at have cystisk fibrose.

Efter et par år med undersøgelsestilbuddet for cystisk fibrose, vil en del af de gravide være flergangsgravide, der tidligere er undersøgt for anlægsbærertilstand, og derfor ikke behøver at blive undersøgt igen. Dette estimeres til halvdelen af de gravide. Når først undersøgelsestilbuddet er etableret, vil det derfor kun være ca. 30.000 gravide, der årligt skal undersøges, hvis fødselstallet fortsat ligger på ca. 60.000 årligt.

Forudsætninger for fund af mutationer i CFTR-gen	Under-søgelser	Fund (gravid)	Fund (gravid og partner)	Uddybende bemærkninger
Antal ved 30.000 undersøgelser år 5+	30.000	857	49	Fra år 5 estimeres, at halvdelen af de gravide er flergangsgravide, der er undersøgt tidligere. "Fund" inkluderer derfor 24.5 fund ved undersøgelse samt et
Antal ved 30.000 undersøgelser år 1 og 2	30.000	857	24.5	
Antal ved 60.000 undersøgelser år 1 og 2	60.000	1.714	49	

				tilsvarende antal par, som man fra tidligere ved er i risiko = 49.
--	--	--	--	--

Beregningsforudsætninger:

Nedenstående beregning af udgifterne ved et prænatalt undersøgelsestilbud for cystisk fibrose for alle gravide tager udgangspunkt i en model med etablering af tre centre, der hver især kan servicere 1/3 af befolkningen. Det estimeres samtidig i beregningen, at 1 ud af 35 er anlægsbærere for cystisk fibrose.

I udgifterne til etablering er det medtænkt, at eksisterende udstyr med reservekapacitet eller som kan bruges som backup udnyttes. Der er ikke indregnet afskrivning på apparatur, som forventeligt skal udskiftes hvert 10-15 år.

Beregningen af udgifterne til et prænatalt undersøgelsestilbud er et eksempel, som lever op til de specifikationer, der er listet det skitserede undersøgelsesprogram til Sundhedsstyrelsens indstilling til en Medicinsk Teknologivurdering af mulig screening af gravide for anlæg for cystisk fibrose¹³, men endelig teknologivalg kan først foretages, når et undersøgelsesprogram er endeligt besluttet og fastlagt.

Udgifter år 1: Etablering og drift i alt 39.408.866 kr. ved 60.000 gravide

Udgifter ved indførsel af undersøgelse af gravide - År 1	Antal	Pris pr. stk.	Pris i alt kr.	Uddybende bemærkninger
Etableringsudgifter			21.254.101	
Seks stk. open array udstyr á 1.800.000 kr. (eksisterende opresningsudstyr kan anvendes)	6	1.800.000	10.800.000	To maskiner pr center, idet det er nødvendigt med en backup i tilfælde af nedbrud
Serviceaftale	6	300.000	1.800.000	Apparaturet forventes at skulle have serviceaftale hele dets levetid
1. Reservelæge - årsværk	3	791.158	2.373.475	
Datamatiker - årsværk	3	568.542	1.705.626	
Kommunikationsmedarbejder - 0,25 årsværk	0,75	500.000	375.000	
Etablering af IT-system	3	1.400.000	4.200.000	
Lønudgifter - Drift			1.486.765	
Bioanalytiker - 1 årsværk	3	495.588	1.486.765	
Analyseudgifter - baseret på undersøgelse af 60.000 gravide			16.668.000	
Analyseudgifter (gravide)	60.000	243	14.586.000	Prisen er udregnet for undersøgelse af 90 genvarianter á 1,9 kr stykket. DNA oprensning via Qia Symphony: 72kr per sample. 1,9*90=171kr. 171+72= 243kr
Analyseudgifter (partner)	1.714	250	428.500	Her er der tale om sekventering af CFTR-genet, hvorfor prisen i stedet estimeres til 250kr pr test
Bekræftende tests (sekventering gravide)	1.714	250	428.500	se ovenstående
CVS - moderkageprøve/genetisk rådgivning mm.	49	25.000	1.225.000	
Udgifter i alt			39.408.866	

¹³ [SUU Alm.del - Bilag 68: Bilag 1. Indstillingsnotat Medicinsk teknologivurdering af mulig screening af gravide for anlæg for cystisk fibrose.PDF \(ft.dk\)](#)

Udgifter år 2: Drift i alt 19.954.765 kr. ved 60.000 gravide

Udgifter ved indførsel af undersøgelse af gravide - År 2	Antal	Pris pr. stk.	Pris i alt kr.
Apparaturudgifter			1.800.000
Serviceaftale	6	300.000	1.800.000
Lønudgifter			1.486.765
Bioanalytiker - 1 årsværk	3	495.588	1.486.765
Analyseudgifter - baseret på undersøgelse af 60.000 gravide			16.668.000
Analyseudgifter (<i>gravide</i>)	60.000	243	14.586.000
Analyseudgifter (<i>partner</i>)	1.714	250	428.500
Bekræftende tests (sekventering gravide)	1.714	250	428.500
CVS - moderkageprøve/genetisk rådgivning mm.	49	25.000	1.225.000
Udgifter i alt			19.954.765

Omkostninger år 5: Drift i alt 12.233.265 kr. ved 30.000 gravide

Udgifter ved indførsel af undersøgelse af gravide - År 5	Antal	Pris pr. stk.	Pris i alt kr.	Uddybende bemærkninger
Apparaturudgifter			1.800.000	
Serviceaftale	6	300.000	1.800.000	
Lønudgifter			1.486.765	
Bioanalytiker - 1 årsværk	3	495.588	1.486.765	
Analyseudgifter - baseret på undersøgelse af 30.000 gravide			8.946.500	
Analyseudgifter (<i>gravide</i>)	30.000	243	7.293.000	Det estimeres, at det efter de første år kun vil være omkring 50% af de gravide, der er 1. gangsgravide, og derfor ikke allerede er undersøgt tidligere. Derfor vil kun 30000 skulle undersøges svt. halvdelen af de gravide.
Analyseudgifter (<i>partner</i>)	857	250	214.250	
Bekræftende tests (sekventering gravide)	857	250	214.250	
CVS - moderkageprøve/genetisk rådgivning mm.	49	25.000	1.225.000	Der vil fortsat være 49 par der skal til rådgivning og have foretaget prænatale prøver etc. da der ud over de fundne risikopar ved de 30000 undersøgelser, vil være et tilsvarende antal gravide risikopar opdaget ved undersøgelse de foregående år.
Udgifter i alt			12.233.265	