



FORBEDRING AF DET PRÆNATALE UNDERSØGELSESTILBUD FOR CYSTISK FIBROSE

DEPUTATION:

Sune Schackenfeldt, cand.jur. & MBA, Formand for Cystisk Fibrose Foreningen,
Adm. direktør for Pædagogernes Pension

Laura Roos, overlæge, PhD, Afdeling for genetik, Rigshospitalet

Marianne Skov, overlæge, PhD, Afdeling for børn og unge, Rigshospitalet

Daniel Faurholt Jepsen, cheflæge, PhD, klinisk forskningslektor,
Afdeling for infektionssygdomme, Rigshospitalet

Birgitte Diness, cheflæge, PhD, Afdelingen for genetik, Rigshospitalet

Matthias Nybro Smith, reservelæge, Afdeling for genetik, Rigshospitalet

Olav Bjørn Bennike Petersen, professor, overlæge, PhD, Afdeling for
graviditet
og fostermedicin, Rigshospitalet

Niels Obel, professor, overlæge, dr.med., Afdeling for infektionssygdomme,
Rigshospitalet

Anne-Marie Gerdes, professor emeritus, PhD, Afdeling for genetik,
Rigshospitalet
og tidligere formand for Det Ethiske Råd

Anja Nordstrøm Klett, cand.merc.sol, direktør for Cystisk Fibrose Foreningen

REPRÆSENTERENDE FOR FORSLAG PÅ VEGNE AF:

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Dansk Pædiatrisk Selskab

Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi

Dansk Selskab for Infektionsmedicin

Dansk Føtalmedicinsk Selskab

Cystisk Fibrose Foreningen

Om cystisk fibrose

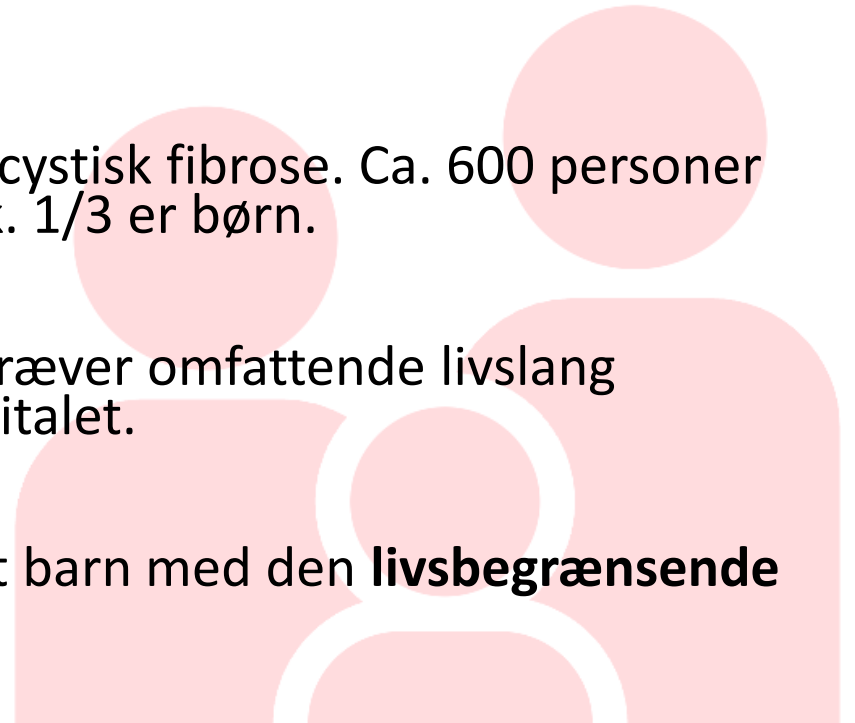
Den hyppigste recessivt arvelige sygdom, som ca. **150.000 danskere** bærer på.

Bærere er helt raske og ved ikke de er bærere før de fx får et sygt barn.

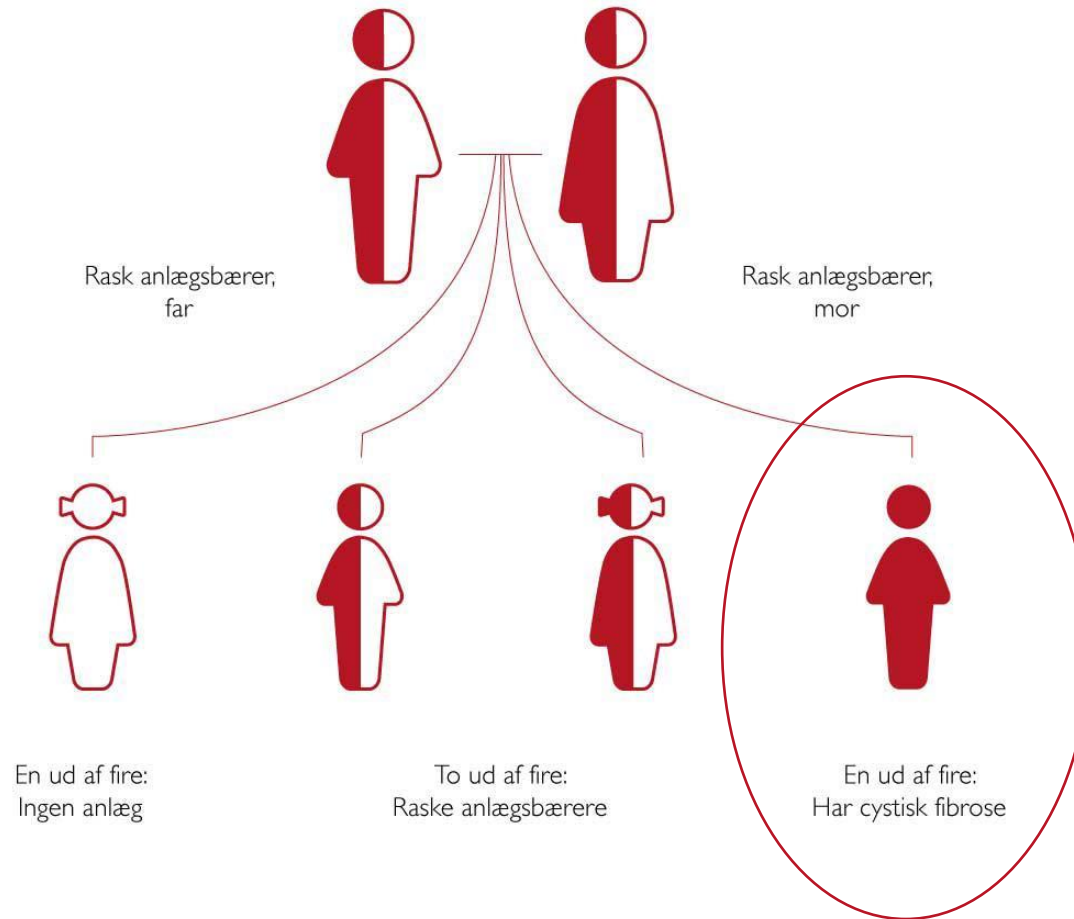
1-2 børn fødes hver måned med cystisk fibrose. Ca. 600 personer lever med sygdommen i Danmark. 1/3 er børn.

Sygdommen er **uhelbredelig** og kræver omfattende livslang behandling i hjemmet og på hospitalet.

Som familie er det et chok at få et barn med den **livsbegrænsende sygdom**.



Arvegang



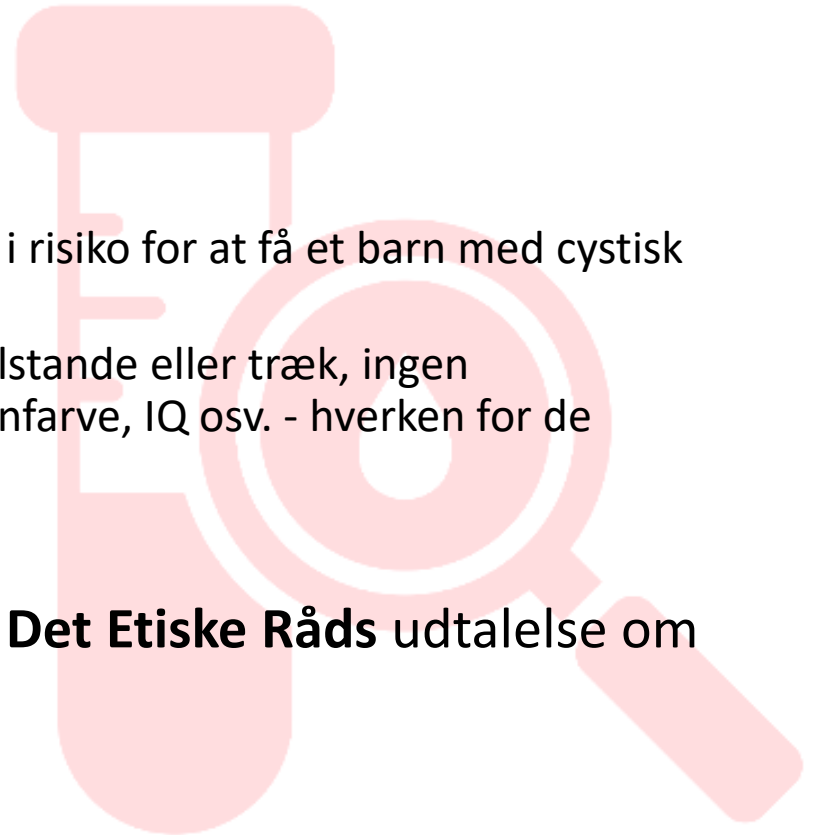
Forslaget indebærer:

At 1. trimester risikovurdering suppleres med en blodprøve på den gravide (og evt. partner) til anlægsbærerundersøgelse for cystisk fibrose.

Fokuseret undersøgelse:

- Ja/nej svar på ét spørgsmål: Er parret i risiko for at få et barn med cystisk fibrose?
- Der bliver *IKKE* undersøgt for andre tilstande eller træk, ingen undersøgelse for cancer, demens, øjenfarve, IQ osv. - hverken for de gravide eller børnene.

Forslaget er i overensstemmelse med **Det Etske Råds** udtalelse om Fosterdiagnostik



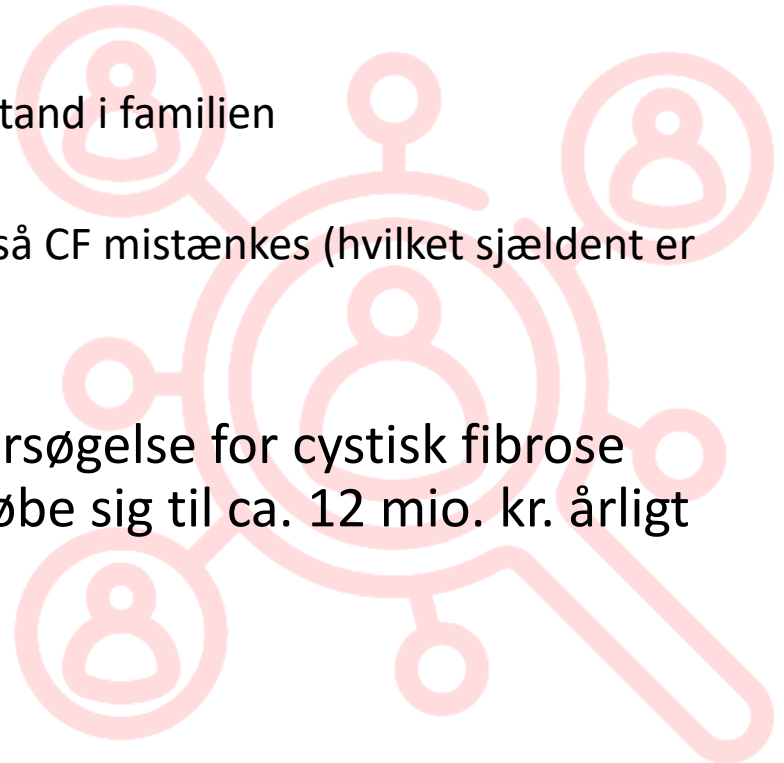
Undersøgelse for cystisk fibrose

Undersøgelsen eksisterer allerede – men **ikke til alle**.

Undersøgelsen bliver kun tilbudt til en meget lille gruppe af gravide, der tilfældigvis har:

- kendt cystisk fibrose anlægsbærertilstand i familien
- selv har søgt screening privat
- I graviditeten får påvist kliniske fund så CF mistænkes (hvilket sjældent er tilfældet med CF fostre)

En **udvidelse af målgruppen** for undersøgelse for cystisk fibrose anlæg til alle gravide forventes at beløbe sig til ca. 12 mio. kr. årligt



Gavn

- **Reproduktiv autonomi** – Forældrene kan tilbydes rådgivning og fosterundersøgelse for at fastslå, om fosteret har cystisk fibrose – og selv beslutte at tilvælge eller fravælge graviditeten på et oplyst grundlag
- **Ændret timing giver flere muligheder:** I hælprøven undersøges allerede nu for en række alvorlige sygdomme, herunder cystisk fibrose:
 - Undersøgelse af gravide vil give tidligere diagnose og forældreparret flere valgmuligheder, herunder tid til forberedelse
 - kan senere hen - ligesom det er sket med hælprøven - udvides til at omfatte andre hyppige og alvorlige/livstruende sygdomme, hvis der er en oplagt gavn
- **Sundhedsstyrelsen** har indstillet til en Medicinsk Teknologivurdering (MTV) af undersøgelsestilbud for cystisk fibrose til alle gravide, **forventeligt 2 mio. kr.**

Viden om alvorlig sygdom

Et mere nøjagtigt undersøgelsestilbud for cystisk fibrose til *alle* gravide i Danmark:



Giver gravide/parret et **informeret valg** for sin familie og mulighed for at forberede sig på sygdommen



Øger **fri og lige adgang til sundhedstilbud** af høj kvalitet, så sygdommen ikke bliver social markør



Kan hurtigt og **effektivt udbydes alle gravide**, da tilbuddet allerede eksisterer til kendte højriskofamilier