



Remissvar från SFOG angående: SOSFS 2007; ”Föreskrifter och allmänna råd om fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik” och ”Genetiska undersökningar i hälso- och sjukvården”

Den enskilt viktigaste frågan – nämligen precisering av vilken fosterdiagnostik som bör erbjudas till alla gravida kvinnor i Sverige – saknas helt. Det finns idag stort vetenskapligt stöd för att ålder som urval för fördjupad fosterdiagnostik med avseende på kromosomavvikelse bör ersättas med kombinerat test till alla gravida (se nedan). I våra nordiska grannländer Finland (Medicinalstyrelsen) och Danmark (Sundhetsstyrelsen) har man på ett framsynt och tydligt sätt preciserat detta. För att uppnå kravet på vård på lika villkor i vårt land krävs tydliga föreskrifter där det inte råder någon tvekan om vad som avses med t.ex ”ökad risk för kromosomavvikelse” (se nedan). SFOG anser att remissförslaget måste omarbetas och kompletteras i enlighet med nedanstående synpunkter.

Övergripande synpunkter

Principiellt anser vi att det skapar otydlighet att fosterdiagnostik och preimplantatorisk diagnostik tas upp i samma föreskrifter. Fosterdiagnostik berör 100 000 fall årligen medan preimplantatorisk diagnostik berör ca 50 fall per år.

Uppdelningen i ett avsnitt om allmän information om fosterdiagnostik och ett avsnitt om information till gravida kvinnor med ökad risk för kromosomavvikelse är oklar eftersom man inte klargör vad man menar med ökad risk för kromosomavvikelse.

Vi vill framhålla att fosterdiagnostik och preimplantatorisk diagnostik ska bedrivas med god kvalitet, vara tillgänglig på lika villkor, bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet och motsvara behovet av kontinuitet och säkerhet (HSL 1982:763), samt att tillgång till information är ett krav för informerat val av diagnostik (HSU:2000).

Riskvärdering för kromosomavvikelse

Det primära är att ”alla gravida skall erbjudas allmän information om fosterdiagnostik” (2 kap Grundläggande bestämmelser 1 § (SFS 2006:351). Vår tolkning ur rättvisaspekt är att tillgången till information ska vara lika oavsett kvinnans ålder, utbildning, ekonomi, boendeort eller kulturell bakgrund. Den sedan 1970-talet använda åldersgränsen >35 år som riskkriterium för fosterdiagnostik, har nu förändrats i och med nya metoder för riskvärdering. I detta är det av största vikt att principen om människors lika värde inte hotas. SMER (Etiska

frågor kring fosterdiagnostik, 2006) sammanfattar att sedan introduktionen av fosterdiagnostik i större omfattning så har det inte lett till att ”individer med funktionshinder utsatts för diskriminering och stigmatisering i någon ökad omfattning”. Risken för indikationsglidning bör dock ständigt uppmärksammas. Med utgångspunkt av SBU:s genomgång av kunskapsläget av nu tillgängliga riskvärderingsmetoder för fosterdiagnostik (Metoder för tidig fosterdiagnostik, 2006) är vår bedömning är att de nu evidensbaserade metoderna inte kvalitativt skiljer sig från tidigare metoder avseende människovärdesprincipen. Den metod med högsta evidensgradering dvs. nackuppklaringsundersökning kombinerad med biokemisk undersökning, jämfört med rådande med det fasta kriterier (kvinnans ålder), innebär att färre invasiva tester behöver göras (färre fostervatten-/moderkaksprov per prenatalt upptäckt fall med kromosomavvikelse). Detta medför färre missfall av friska foster. De nya metoderna för riskvärdering inför fosterdiagnostik är överstämmande med att alla kvinnor ska erbjudas information för att kunna göra ett informerat val. SFOG anser att de allmänna råden bör konkretiseras så att det tydligt framgår att och på vilket sätt Vårdgivaren bör kunna erbjuda alla kvinnor som så önskar screening för kromosomavvikelse och andra fostermissbildningar.

Det informerade valet

Den gravida kvinnans informerade val/samtycke utgör en väsentlig del av den etiska grunden för att bedriva fosterdiagnostik. De allmänna råden bör därför utformas så att de säkerställer denna grundläggande princip.

Det är angeläget att det tydligare skrivs att det är mödrahälsovården som har informationsuppdraget och att mödrahälsovården ska utveckla informationsmaterial i samråd med områdena ultraljudsdiagnostik, provtagning för fosterdiagnostik och klinisk genetik.

Verksamhetschefens ansvar för information anges tydligt i föreskrifter 3 kap 6 §. SBU framhåller betydelsen av informationen ges individuellt, d.v.s. det som anges under Allmänna råd bör vara en dialog mellan vårdgivaren och kvinnan och hennes partner. Vi vill dock framhålla att kunskapsläget om informationens utformning och betydelsen av professionellas kunskaper och attityder för kvinnans informerade val ännu har brister. Metodutveckling och kunskapsgenerering är av största betydelsen härvidlag. Särskilt måste beaktas informationen till gravida kvinnor med utländsk bakgrund.

Här vill vi framhålla betydelsen av att information sker i en fler-stegsmodell, där barnmorskan på mödravården först frågar kvinnan om hon önskar information om fosterdiagnostik och, om så är fallet, först därefter ger en översiktlig information enligt förslag 4 kap 1§. Denna paragraf, som gäller kvinnans självbestämmande, är central för hela vårdprocessen för fosterdiagnostik och det borde framhållas tydligare att det är frivilligt att ta emot information och frivilligt att välja.

Kvalitet och patientsäkerhet för fosterdiagnostik

Vid uppföljning av verksamheten är det viktigt att kunna kvalitetssäkra alla led i fosterdiagnostiken, inkluderande kvinnan och hennes partners upplevelse av information och frivillighet, men även kvaliteten på de undersökningar som ingår i alla olika delar av fosterdiagnostiska metoder. Möjligheten att genomföra detta underlättas av att samma typ av fosterdiagnostik erbjuds i hela landet och att det är tvingande att delta i ett nationellt register där alla dessa parametrar registreras.

Vi vill framhålla att föreskrifterna för verksamhetschefens ansvar i kompetens och kvalitet för vårdgivare som erbjuder fosterdiagnostik (3 kap 5 § och 6 §), och hälso- och sjukvårdspersonalens ansvar (3 kap 8 §) kan behöva samordning inom landsting, regioner och i landet.

Vi ser föreskrifterna och råden för att tillförsäkra kvalitet och patientsäkerhet (3 kap) som mycket angelägna: a) att det är vårdgivarens ansvar att säkerställa kompetens; b) att det finns objektiva och pedagogiskt utformad information; c) att det finns i organisationen finns beredskap för att möta krisreaktioner; d) att det finns väl fastställda rutiner och dokumentation. Vi vill poängtera att ur ett rättviseperspektiv är detta ett ansvar för vårdgivaren som bör samordnas regionalt och nationellt. För denna verksamhet vill vi återigen framhålla betydelsen av vårdregister för uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring. Tyvärr medger svensk lagstiftning inte internationell standard avseende registrering i vårdregister. Enligt SFS 2001:707 rensas patientregistret från fullständiga personnummer för alla kvinnor som avbrutit graviditeten. Det innebär bristfällig möjlighet till uppföljning av fosterdiagnostik, som inte återfinns i andra skandinaviska länder. Vi föreslår därför att Socialstyrelsen gör ett förtydligande av det nationella ansvaret för upprätthållande 3 kapitlets föreskrifter. Detta bör ske med upprättandet av ett nationellt kvalitetsregister för fosterdiagnostik med urvalet kvinnor som väljer fosterdiagnostik där förutom medicinska data (med länkning till Missbildningsregistret och Cytogenetiska centralregistret), också patienternas erfarenheter och upplevelser dokumenteras.

Avseende Konsekvensbeskrivningen (51-2748/2007) vill vi slutligen framhålla att det torde bli väsentligt ökade kostnader för information bl.a. språkproblematiken samt för remittering av patienter. Dessutom bör beaktas att för ”enskilda och små vårdgivare” innebär förslagen ekonomiska och administrativa bördor.

Specifika kommentarer

1 kap. Tillämpningsområde och definitioner

2 § Genetisk undersökning kan göras även av det obefruktade ägget s.k. polkroppsbiodpsi. Detta bör tillfogas texten.

2 kap. Grundläggande bestämmelser

1 § Här saknas den överordning av det informerade valet/samtycket som § 1 SFS 2006:351 stadgar: ”Efter informationen bestämmer kvinnan, i samråd med läkaren, om hon skall genomgå fosterdiagnostik eller genetisk fosterdiagnostik.” Det framgår inte heller hur det konstateras att en kvinna har ”en förhöjd medicinsk risk att föda ett skadat barn.” Vi föreslår därför följande ändring:

”Alla gravida skall tidigt i graviditeten erbjudas allmän information om fosterdiagnostik. Erbjudandet ska vara utformat så att det framgår att det är frivilligt att ta emot information och frivilligt att efter information välja om man vill genomgå fosterdiagnostik och, i samråd med vårdgivaren, i så fall med vilken metod. Kvinnor som har en medicinsk konstaterad förhöjd risk enligt anamnes eller ultraljud, eventuellt i kombination med biokemisk undersökning, att föda ett skadat barn skall erbjudas ytterligare information om genetisk fosterdiagnostik.”

2 § Skrivningen utesluter helt PGS (PGD-screening) som ju faktiskt sker som vetenskapliga studier. Det bör finnas en passus som accepterar PGS efter tillstånd från SoS el.dyl.

3 kap. Ansvar och rutiner för fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik

Vårdgivarens ansvar

1 § *Allmänna råd*

Evidensbaserade föreskrifter och allmänna råd är avgörande för säkrandet av kvaliteten för fosterdiagnostik. SFOG anser att det konkret bör stå vad som ska erbjudas och föreslår därför följande omformulering:

”Vårdgivaren bör kunna erbjuda alla kvinnor som så önskar screening för kromosomavvikelse och andra fostermissbildningar i form av

1. Kombinerat test dvs nackupplärningsmätning med ultraljud kombinerat med biokemisk serumundersökning i tidig graviditet (v10 – 14) alternativt serum undersökning ”kvadrupeltest ”i graviditetsvecka 15-22.
2. Ultraljudsundersökning graviditetsvecka 16 – 20 för datering, upptäckt av flerbörd och för att upptäckt av anatomiska avvikelser hos fostret”

2 § *Föreskrifter*

Förslag till annan formulering angående könsbestämning:

”Vårdgivare får ej erbjuda fosterdiagnostik som har till enda syfte att ta reda på fostrets kön, såvida det inte finns en känd ärftlig könsbunden sjukdom i släkten.”

3 § Föreskrifter

”...informerats om en misstänkt...” bör formuleras om till:

”...informerats om att en misstänkt eller konstaterad genetisk avvikelse föreligger.”

3 § Allmänna råd

”...erbjuds stöd” bör formuleras om till:

”...erbjuds erforderligt stöd”.

Verksamhetschefens ansvar:

5 § Föreskrifter

Vi föreslår följande tillägg:

”Om ej erforderlig kompetens finns behöver ett remissförfarande göras till annan vårdgivare som kan tillhandahålla denna kompetens.”

6 § Föreskrifter

Vi föreslår ändring av texten under punkt 1, ”...där sådan förekommer...” till

”...om sådant behov finns...”

Vi föreslår ytterligare förtydligande av frivilligheten efter punkt 1 – 3 med tillägg

”4. att kvinnan och hennes partner uppfattat att man kan tacka nej till information och att alla fosterdiagnostiska undersökningar är frivilliga.”

6 § Allmänna råd

”Kvinnan och hennes partner bör erbjudas såväl muntlig som skriftlig information samt även audiovisuell information” bör ändras till:

”...helst även audiovisuell information...”

7 § Föreskrifter

”... att patienternas integritet och värdighet...” och ”...samt att den genetiska informationen om patienten inte har...” bör formuleras om till:

”... att patienternas integritet, autonomi och värdighet...” och ”... samt företagna undersökningars resultat inte har ...”.

8 § Föreskrifter

a) ”...ta ställning till vilka medicinska förutsättningar som skall gälla...”, b) ”Övriga uppgifter...” c) ”...om det inte finns en känd ärftlig sjukdom...”, d) ”...läkaren skall även göra en bedömning...” bör formuleras om till:

a) ”... ta ställning till vilka medicinska villkor som skall gälla”, b) ”... om det inte finns någon medicinsk indikation för att en ökad risk för utvecklingsrubbing hos fostret skulle föreligga.”, d) ”...läkaren bör dock alltid inför ett beslut om fördjupad fosterdiagnostik i samförstånd med den gravida kvinnan göra en avvägning...” d) ”Åtgärder enligt dessa...”

8 § *Allmänna råd.*

Vi finner det oklart vad som avses med ”fördjupad fosterdiagnostik.” Menas det invasiv provtagning, erbjudande om riskvärderingsmetod eller fördjupad information? Vi föreslår att man förtydligar texten i analogi med vårt omformuleringsförslag i 3 kap 1 §.

”...ger uttryck för stark oro kan erbjudas diagnostiskt prov ” ”...trots konstaterat låg medicinsk risk...” ”Den behandlande läkare bör alltid...”

4 kap. Fosterdiagnostik

Vi vill framhålla att nuvarande föreskrifter om information 4 kap 2 § & 3 § inte utgår från aktuellt kunskapsläge. Ultraljud är en undersökningsmetod för fastställande av avvikelser för fostret, samt en riskvärderingsmetod som tillsammans med biokemisk undersökning ger den bästa evidensbaserade sannolikheten inför ställningstagande till s.k. invasiv undersökning med fostervatten-/moderkaksprov.

1 § Föreskrifter.

Texten bör förtydligas så att det framgår att informationen ska ges vid första besöket på mödravårdsavdelningen. Vi föreslår följande ändring:

”Den allmänna informationen om fosterdiagnostik som skall erbjudas en gravid kvinna skall lämnas vid första mödravårdsbesöket.”

Det bör framgå att även annan vårdgivare än läkare kan ge ytterligare information om riskvärdering och fosterdiagnostiska metoder, under läkares ansvar. Detta gäller i första hand specialutbildade barnmorskor. Vi föreslår därför följande omformulering av 2:a stycket:

”För kvinnor som önskar ytterligare information om olika riskvärderingsmetoder och diagnostiska prov för fosterdiagnostik, ska medicinskt ansvarig läkare tillse att behovet uppfylls.”

2 § Föreskrifter.

”Av information skall det även framgå” bör ändras till:

”Av informationen skall det framgå”

Punkt 1 ”...och diagnostisering...” bör ändras till:

”och diagnostik...”

Punkt 1 vidare, efter ”...av flerbörd,...”

”...samt för bedömning av fostrets morfologi.”

Punkt 2 ”...även om undersökningen inte utförs i det syftet...” bör strykas med hänvisning till slutsatserna i SBU:s rapport 1998 om rutinmässig ultraljudsundersökning i tidig graviditet.

Tillfogas ytterligare en punkt:

”5. att ultraljudsundersökning tillsammans med biokemisk undersökning ger en riskvärdering inför ställningstagande till fosterdiagnostisk undersökning.”

Rubriken för § 3

”Allmän information om övriga riskvärderingsmetoder” bör ändras till

”Allmän information om övriga metoder för fosterdiagnostik”.

3 § Föreskrifter.

Här framhålles ”övriga riskvärderingsmetoder, som t.ex. amniocentes (fostervattenprov), chorionvillibiopsi (vävnadsprov från moderkakan) med kromosomanalys av fosterceller ...”. Dessa metoder är diagnostiska metoder och inte riskvärderingsmetoder. Vi föreslår därför följande ändringar

1:a stycket ändras till

”Den allmänna informationen om övriga fosterdiagnostiska metoder ska på ett översiktligt sätt beskriva metoder som t.ex. amniocentes (fostervattenprov), chorionvillibiopsi (vävnadsprov från moderkakan) för kromosomanalys av fosterceller och riktad ultraljudsundersökning av specialkompetent läkare”

2:a stycket ändras till

”Vid informationstillfället skall det betonas att undersökningar normalt endast görs om det föreligger en ökad risk att fostret har en skada som kan upptäckas med fosterdiagnostik”

Rubriken för 4 §

Även denna bör anpassas till underlydande text, förslag till ny rubrik:

”Information till gravida kvinnor med ökad risk för kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom”

4 § Föreskrifter

I denna paragraf är det oklart vad som åsyftas; vad är en medicinskt konstaterad förhöjd risk? Vad åsyftas med en särskild läkarundersökning?

5 § Föreskrifter

Oklart om denna paragraf syftar på preimplantatorisk diagnostik. Det första stycket är oklart och bör ersättas med:

”Den gravida kvinnan skall informeras om att utgångspunkten vid valet av undersökningsmetod styrs av vilken typ av riskökning som föreligger i det enskilda fallet.”

2:a stycket ”...skall även ges...” ersättes med

”...skall ges...”

5 § Allmänna råd

Dessa bör kompletteras i enlighet med danska Sundhetsstyrelsens riktlinjer (2004) med erbjudande om kontakt med patientföreningar för barn med funktionshinder och information om samhällets stödmöjligheter.

Kvinnans beslut om undersökning

6 § Föreskrifter

Förslag till tillägg efter ”... information och betänketid”
”...om så önskas.”

5 kap Preimplantatorisk genetisk diagnostik

1 § Skrivningen sker i omvänd ordning. Först finns en genetisk risk. Därefter diskuteras lämplig metod t.ex. PGD. Behandlingen skall alltså ske utifrån genetisk risk och inte utifrån om paret av annat skäl genomgår IVF eller ej. Beslut om PGD skall således inte bero av indikation för IVF och styras av landstingets regler för vem som skall få tillgång till IVF.

2 § 1 Vi föreslår följande tillägg efter ”motiv till att begära diagnostiken,”

”...särskilt om man avser få ett barn med en sådan genuppsättning att barnet kan bli donator av blodstamsceller till ett svårt sjukt syskon.

Ang Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd om genetiska undersökningar i hälso- och sjukvården.

2 kap. Ansökan om tillstånd för genetiska undersökningar vid allmänna hälsoundersökningar

1 § Ordet ”neonataler” bör bytas ut med ”nyfödda barn”.

3 kap. Ansvar och rutiner för genetiska undersökningar

5 § Föreskrifter

Det är mycket bra att det föreskrivs kompetens för att kunna ”bemöta etiska och andra genetiska frågeställningar som en patient kan komma att ha i samband med en genetisk undersökning”. Vi vill dock framhålla att detta förutsätter resurstillskott.

6 § Allmänna råd

Stycket om information bör göras till föreskrift i 6 §, dvs stycket bör flyttas upp som en punkt 4 i föregående paragraf.

”4. Informationen skall utformas på ett sådant sätt att den enskildes uppfattar sin rätt att samtycka till eller avböja erbjudandet om genetisk undersökning”

7 § Föreskrifter

Om den föreskrivna kontrollen att ”genetisk information” inte lämnats ut till obehöriga är det oklart om detta även gäller försäkringsbolag och arbetsgivare.

4 kap. Genomförande av genetiska undersökningar

7 § Föreskrifter

Vi anser att ”tillräcklig ålder” bör definieras till 18 år.

Stockholm 2007-09-20

För SFOG
genom

Charlotta Grunewald
Ordförande

Ulf Högberg
Vice ordförande

I samarbete med representanter från SFOGs Arbets- och Referensgrupper inom Etik, Ultraljud, Fertilitet, samt intressegruppen för Mödrahälsovård.