

QF-PCR för bestämning av kromosomavvikelse hos foster – en väl dokumenterad metod, enligt Alert

SBU Alert

Årligen analyseras 8 000 prov från fostervatten eller moderkaka i syfte att upptäcka kromosomavvikelse hos foster. Den dominerande kromosomavvikelsen är Downs syndrom, som innebär förekomst av en extra kromosom 21. Eftersom förekomsten av denna och vissa andra kromosomavvikelse ökar med moderns ålder erbjuds alla gravida kvinnor äldre än 35 år en sådan analys. Analysen görs även i vissa fall när modern är yngre än 35 år, exempelvis när det finns ärftlig belastning, om någon avvikelse misstänks vid ultraljudsundersökning eller om den gravida kvinnan är orolig för att barnet ska ha en kromosomavvikelse. Den vedertagna analysmetoden är karyotypering, som innebär att cellernas fullständiga kromosomuppsättning fastställs. Denna procedur tar cirka två veckor. Kvantitativt fluorescerande polymeras-kedjereaktion (QF-PCR) är en ny metod för kromosomanalys som ännu inte etablerats i Sverige. Fördelen med QF-PCR är att svaret kan ges inom två dagar, dvs cirka tolv dagar snabbare än när karyotypering används. Eftersom fostervatten- eller moderkaksprov kan tas tidigast i 14:e respektive 10:e graviditetsveckan

är det en stor fördel med snabbt besked så att föräldrarna, i de fall där analysen visat att fostret har en kromosomavvikelse, får mer tid för att ta ställning till om graviditeten ska avbrytas eller ej.

Med QF-PCR analyseras inte samtliga kromosomer som vid karyotypering, utan en avgränsning har gjorts till kromosomerna 13, 18, 21, X och Y. Dessa fem kromosomer har valts på grund av att de är involverade vid ca 99 procent av alla allvarliga kromosomavvikelse.

Resultat från två studier, där QF-PCR jämförs med karyotypering, har visat att metoden har en mycket god förmåga att upptäcka avvikelse i antal vad gäller kromosomerna 13, 18 och 21. Däremot har man i en av studierna redovisat enstaka falskt negativa fall när det gäller könskromosomerna (X och Y). Med dagens praxis upptäcks i Sverige cirka tre till sex allvarliga kromosomavvikelse per år i andra än de fem utvalda kromosomerna, vilka således inte kommer att kunna identifieras vid användning av QF-PCR. Liksom vid alla analyser som utgår ifrån fostervatten- eller moderkaksprov innebär provtagningen en risk för missfall på ca 1 procent.

QF-PCR är inte lika arbetskrävande som karyotypering. Kostnaden per analys för QF-PCR har beräknats till ca 1 000 kro-

nor jämfört med 5 000 kronor för karyotypering. Om QF-PCR skulle utgöra en tilläggsmetod till karyotypering skulle kostnaderna öka med 5 miljoner kronor per år. Om metoden istället skulle ersätta karyotypering skulle det innebära en minskad kostnad på 31–35 miljoner kronor per år.

Alert bedömer att den vetenskapliga dokumentationen om metodens effekter är god och att metodens kostnadseffektivitet inte är dokumenterad. Resultat från de metodutvärderingar som pågår i Sverige bör inväntas innan införande av metoden kan bli aktuellt. Likaså är det angeläget att metodens etiska och ekonomiska konsekvenser blir föremål för diskussion bland sjukvårdshuvudmännen innan den sprids för rutinmässig användning.

Alerts bedömning bygger på en rapport som utarbetats vid SBU i samarbete med Magnus Nordenskjöld, professor och verksamhetschef vid kliniskt genetiska avdelningen, Karolinska sjukhuset. Rapporten har granskats av Jan Wahlström, professor och verksamhetschef vid enheten för klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra. Hela rapporten finns på www.sbu.se

Öppenvårdsbehandling med chockvåg för att krossa spottkörtelkonkrement kan ersätta slutenvårdsoperation

För spottkörtelkonkrement som ligger proximalt i gängen, framför allt i submandibulariskörteln, har man tidigare främst använt metoden att ta bort hela körteln inklusive konkrementet. Denna operationsmetod medför en risk för påverkan på n lingualis och morbiditet vid operationen. I denna studie ville man undersöka säkerheten och effektiviteten av stenelemination genom elektromagnetisk extrakorporeal chockvågsbehandling. På Guy's Dental Hospital behandlades under en 6-årsperiod 38 patienter med sten i parotiskörteln och 84 patienter med sten i submandibulariskörteln med chockvågsbehandling. Symtomdurationen var mellan 5 och 6 år.

Med patienten vaken, sittande i en tandläkarstol, iförd öronproppar och bomull i vestibulum oris som tandskydd, utfördes en entimmes behandling poli-

kliniskt med en maskin designad för spottkörtelbehandling (dvs mindre än de maskiner som tidigare använts till buken för njurstensbehandling). Chockvågorna riktades mot stenen via en vattenfylld latexkudde placerad mot huden som behandlats med ultraljudsgel. Frekvensen var 120 Hz, energin 10–36 MPa och behandlingen gavs med ca 5 000 chocker/gång. I medeltal gavs fem behandlingar per patient.

Helt botade blev 33 procent, partiellt förbättrade 35 procent och ingen förbättring noterades hos 32 procent. Behandling riktad mot parotiskörteln var något mer framgångsrik.

Elva procent fick i efterföljandet en akut exacerbation av sin kroniska infektion. Inga allvarligare komplikationer rapporterades (varken n facialispåverkan eller hörselpåverkan). Kritisk sten-

storlek var 7 mm, för större stenar var maskinen ineffektiv. Endast tre patienter behövde under en 3-års uppföljning operation med körtelextirpation.

Sammanfattningsvis tror man att denna minimalt invasiva öppenvårdsmetod, då den vidareutvecklats något ytterligare, kan komma att ersätta kirurgiska slutenvårdsoperationer av spottstenar.

Malou Hultcrantz
malou.hultcrantz@knv.ki.se

Escudier MP. Extracorporeal shockwave lithotripsy in the management of salivary calculi. Br J Surg 2003;90:482-5.