

telse skall samla in normaldata för NUPP (nackvecksundersökning med ultraljud) för den svenska befolkningen. Skälet är att det finns skillnader mellan hur tjockt nackvecket är i olika befolkningsgrupper, vilket gör att resultat från internationella studier inte direkt kan användas på svenska gravida kvinnor.

Kvalitetssäkringen av en annan viktig del av verksamheten, nämligen informationen till de gravida kvinnorna inför undersökningen, berörs emellertid inte alls. Den är lika viktig som kvalitetssäkringen av metoderna därför att den informationen är förutsättningen för att den gravida kvinnan skall kunna fatta ett väl underbyggt beslut om huruvida hon vill genomgå undersökningen eller avstå från den.

Det är intressant att notera att i en av de artiklar som författarna refererar till konstateras just att förutom kvalitets-säkring av metoden även informationen inför CUB-undersökningen bör kvalitetssäkras [1]. På samma sätt som när det gäller mätningen av nackveck finns det exempelvis skillnader mellan olika befolkningsgrupper när det gäller hur denna typ av känslig information tas emot av den gravida kvinnan. Det hade varit värdefullt om samma kraft hade lagts ner på kvalitetssäkringen av informationen till kvinnan som på kvalitetssäkringen av metoden som sådan.

I artikeln anges att informationen till kvinnan skall baseras på frivillighet på samma sätt som ultraljudsundersökningen är frivillig idag. Informerat samtycke är ett viktigt uttryck för självbestämmande och frivillighet. Förutsättningen för att kunna ge ett informerat samtycke är att den gravida kvinnan har tillräckligt med kunskap som underlag för sitt beslut. Redan den från informationssynpunkt enklare uppgiften att informera om ultraljudsundersökningen har idag stora brister.

Om man tar i beaktande att en barnmorska på mödravårdscentral har endast cirka 5 minuter avsatt för att ge information om alla typer av fosterdiagnostik är detta inte svårt att förstå. Det är mycket osäkert om det på så kort tid som 5 minuter över huvud taget går att förmedla för den gravida kvinnan användbar information om fosterdiagnostik eftersom det rör ett så tekniskt och etiskt komplicerat område. Att en barnmorska på cirka 5 minuter skall hinna med att informera om både CUB och ultraljudsundersökning är inte trovärdigt och innebär att centrala etiska vär-

den såsom människosyn, människovärde och integritet hotas.

En fråga som författarna kanske borde ha tagit ställning till är om eventuella resurser skulle ha lagts på en förbättrad information inför ultraljudsdiagnostiken istället för att satsa på en ny metod?

Alla typer av fosterdiagnostik berör centrala etiska värden som människosyn, människovärde och integritet. Innan en ny metod inom detta område införs bör det ställas som krav att en etisk analys redovisas som innehåller en beskrivning av metoden som används vid fosterdiagnostiken, vilka intressenter som är involverade, vilka värden som finns samt konflikter mellan dessa värden och vilka konsekvenser för verksamheten resultatet av en sådan analys leder till.

Replik:

Föräldrade metoder bör utmönstras

Jan Wahlström ställer många tankeväckande och intressanta frågor avseende vår debattartikel om en kombination av ultraljud och biokemi (CUB) för riskvärdering och prenatal upptäckt av fetala kromosomavvikelser. Vi välkomnar dessa frågor.

I artikeln hävdade vi att det finns ett ökat intresse för denna typ av undersökning hos de gravida kvinnorna. Wahlström skriver lite raljerande att vi själva skapat detta intresse. Han underskattar moderna unga blivande föräldrars förmåga att själva skaffa information och ta ställning i dessa frågor. CUB är en väl etablerad metod i många länder och används även rutinmässigt i flera av våra grannländer. Att inte gravida i Sverige skulle känna till metoden är naturligtvis en utopi. Vi som arbetar med patienter möter dessa frågor dagligen. Att metoden har klara fördelar avseende precision, prestanda, ekonomi etc är inget nytt. Det finns övertygande vetenskaplig evidens för metoden. Det borde Wahlström känna till. Det är för oss svårt att se den goda etiken i att fortsätta använda metoder som ger mer skada än nytta. Inte minst när nya, effektiva metoder finns att tillgå.

Den nya metoden leder till färre amniocenteser och ett mer effektivt utnyttjande av kromosomanalyser vid våra genetiska laboratorier. Detta innebär även besparingar för samhället. I Stockholm räknar vi med att vid övergång till denna metod kunna undvika ett tjugotal miss-

fall per år hos mödrar med foster med normal karyotyp. En hel del av dessa mödrar är äldre, och ingen känner deras förmåga att bli gravida igen. Anser Wahlström att man skall undanhålla denna information för allmänheten?

Jan Wahlström
professor emeritus, klinisk genetik,
Sahlgrenska Universitetssjukhuset,
Göteborg
jan.wahlstrom@obgyn.gu.se

REFERENS

1. Nicolaides KH, Chervenak FA, McCullough LB, Avgidou K, Papageorghiou A. Evidence-based obstetric ethics and informed decision-making by pregnant women about invasive diagnosis after first-trimester assessment of risk for trisomy 21. *Am J Obstet Gynecol* 2005;193:322-6.

Metoden är billig och leder till uppenbara fördelar. Inom vår verksamhet har vi tagit ställning för att detta är ett effektivt utnyttjande av de resurser som är ställda till vårt förfogande för fosterdiagnostik. Vidare anser vi det oetiskt att denna metod skall vara förbehållen enbart de patienter som själva kan förse sig med information och sedan betala för undersökningen. Därför vill vi erbjuda den även inom den offentligfinansierade verksamheten.

Wahlström undrar över vertikala och horisontella effekter. Den enda horisontella effekt vi noterat är att patienter från andra delar av landet, inte minst Göteborg, söker sig till våra verksamheter för att få CUB utfört. Det är intressant att Wahlström tidigt i sin kommentar tar upp resursfrågan. Detta efter flera decennier då tiotals miljoner kronor årligen gått till analyskostnader för amniocenteser som i 98 procent av fallen varit normala. När nu analyskostnaderna väsentligen reducerats genom den nya tekniken kvantitativ fluorescent polymeraskedjereaktion (QF PCR), samtidigt som objektiva riskvärderingsmetoder som CUB blivit tillgängliga, känns det diskutabelt att avföra den nya tekniken av kostnadsskal.

Wahlström tar med rätta upp proble-

men avseende information. De fem minuter han nämner känner vi inte igen i Stockholm. Emellertid är det svårt att ge en rimlig och vederhäftig information inom mödravården avseende fosterdiagnostik. Här har Wahlström en poäng. Detta är inget nytt problem utan har funnits länge, men får ny aktualitet när nya metoder införs såsom QF PCR och CUB.

Vi arbetar fortlöpande med denna fråga och försöker kontinuerligt tillhandahålla bra information (www.karolinska.se/fostermedicin respektive www.ultragyn.se). Vidare har Karolinska Universitetssjukhuset tillfört projektmedel som avser att stödja detta viktiga utvecklingsarbete. Här finns ett stort behov av ett utökat och förbättrat samarbete mellan mödravård, kvinno-kliniker och genetiska laboratorier. Svårigheterna med att arbeta fram och utveckla en adekvat information får

dock inte frånta möjligheten för våra gravida att ta del av en bättre och säkrare medicinsk metod.

Wahlströms rop hörs ofta högt i debatten avseende fosterdiagnostik. Inte sällan ifrågasätter han förändrings- och utvecklingsarbete med hänvisning till centrala etiska värden. Vi som arbetar med detta ser en snabbt förändrad verksamhet, där individen eller i detta fall de blivande föräldrarna är beredda och kapabla att – efter adekvat information – själva ta ställning, snarare än att vi (den medicinska professionen) skall ta ställning för dem.

Enligt vår mening är detta en utveckling i rätt riktning. Men den kräver att vi inom vår profession minskar benägenheten att hålla kvar vid det gamla. I Sverige är det nu hög tid att vi organiserar oss, arbetar tillsammans med att utveckla en bra patientinformation och

snarast avvecklar dåliga medicinska rutiner som saknar vetenskapligt stöd.

Peter Conner

med dr, överläkare,
Centrum för fostermedicin,
Karolinska Universitetssjukhuset
peter.conner@karolinska.se

Anna Marsk

ultraljudsansvarig

Harald Almström

med dr, verksamhetschef;
båda vid UltraGyn, Stockholm

Magnus Westgren

professor,
Centrum för fostermedicin,
Karolinska Universitetssjukhuset

Läs mer Se även artikel på sidan 3460.

Gentestning för långt QT-syndrom används i klinisk verksamhet

Med anledning av ett »nytt rön« i LT [1] vill vi informera om att det i norra Sverige pågår klinisk verksamhet inkluderande gentestning avseende långt QT-syndrom (LQTS).

Som författarna till artikeln påpekar är patienter med LQTS en försummad grupp som i många fall inte får adekvat diagnostik och behandling. Trots att sjukdomen ofta manifesterar sig kliniskt i tonåren med svimning eller plötslig död, trots att dödligheten hos obehandlade patienter är hög och trots att effektiv terapi finns tillgänglig, existerar i Sverige i dag inget utarbetat vårdprogram eller behandlingsstrategi för diagnosgruppen LQTS.

I samarbete med barnkardiolog, vuxenkardiolog och klinisk genetiker vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå startades 2005 familjemottagning innefattande gentyppning avseende LQTS. En utförligare beskrivning av denna verksamhet inklusive vårdprogram kommer under våren 2007.

Vi utför screening (sekvensering) av KCNQ1- och KCNH2-generna (lokus för LQT1 och LQT2), i vilka ca 95 procent av mutationerna vid LQTS identifieras. Utvecklingsarbete pågår för multiplex ligeringsberoende probamplifiering (MLPA) av KCNQ1 och KCNH2, vilket

beräknas vara färdigt i juni 2007. Sekvensering och MLPA av SCN5A (lokus för LQT3), i vilken mutationer identifieras hos <5 procent av individer med LQTS, kommer att erbjudas kliniskt från slutet av 2007.

Kostnaden för en fullständig sekvensering är 5 500–7 000 kr per screenad gen; mutationsanalys görs till en kostnad av 1 500 kr per familjemedlem. Svarstiden för en sekvensering är 3–6 månader, och 28 dagar för en mutationsanalys.

Ett centrum för kardiovaskulär genetik är under uppbyggnad vid Norrlands universitetssjukhus, och förutom diagnostik av LQTS utförs även analyser för hypertrofisk kardiomyopati och familjär hyperkolesterolemi. Ytterligare analyser för ärftliga kardiovaskulära sjukdomar planeras.

Det är vår förhoppning att patienter med hereditära former av kardiovaskulär sjukdom ska få tillgång till adekvat

diagnostik och behandling i tid och att man därigenom minskar risken för plötslig oväntad hjärtdöd i den yngre populationen.

Eva-Lena Stattin

överläkare, avdelningen för klinisk genetik
evalena.stattin@medbio.umu.se

Annika Rydberg

med dr, överläkare, barnhjärtmottagningen,
barn- och ungdomskliniken
annika.rydberg@vll.se

Steen M Jensen

docent, överläkare, hjärtcentrum
steen.jensen@medicin.umu.se

samtliga vid
Norrlands universitetssjukhus, Umeå

REFERENS

1. Wettrell G, Christiansen M. Gentestning för långt QT-syndrom bör introduceras i kliniskt bruk. *Läkartidningen*. 2006;103:2287.

Dela med dig av dina erfarenheter
Kommentera artiklarna i Läkartidningen direkt på
www.lakartidningen.se

Utmanande saklig **Läkartidningen**