

Remissvar från Etik-ARG till SFOGs styrelse på SOSFS om ”fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik” och ”genetiska undersökningar”

Vår utgångspunkt är det som vi tidigare diskuterat i Etik-ARG och presenterat i Medlemsbladet nr 1¹ & 2² 2007 samt de synpunkter vi gav på utkastet från SoS i april.

Ang. Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd om fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik

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 på information är ett krav för informerat val av diagnostik (HSU:2000). Det primära är således att ”alla gravida skall erbjudas allmän information om fosterdiagnostik” (2 kap Grundläggande bestämmelser 1 § (SFS 2006:351). Vår tolkning ur rättvisespekt är att tillgången till information ska vara lika oavsett kvinnans ålder, utbildning, ekonomi, boendeort eller kulturell bakgrund.

De medicinska möjligheterna fosterdiagnostik befinner sig i utveckling. Vi har sedan 1970-talet arbetat utifrån kvinnans ålder >35 år som riskkriterium för fosterdiagnostik, detta har nu förändrats 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 metoder inte kvalitativt skiljer sig från tidigare metoder avseende människovärdesprincipen.

Utifrån godhetsprincipen innebär den metod med högsta evidensgradering (nackupplklaringsundersökning kombinerad med biokemisk undersökning) jämfört med rådande med det fasta kriterier (kvinnans ålder), att färre invasiva tester behöver göras (färre fostervatten-/moderkaksprov per prenatalt upptäckt fall med kromosomavvikelse). Detta innebär färre missfall av barn utan kromosomavvikelse. De nya metoderna för riskvärdering inför fosterdiagnostik är överstämmande med att alla kvinnor ska erbjudas information för att kunna göra ett informerat val.

Det informerade valet

Den gravida kvinnans informerade val/samtycke utgör den ett grundelement för att bedriva fosterdiagnostik. I detta vill vi framhålla betydelsen av den två-stegsmodell i information för fosterdiagnostik i enlighet med SMERs bedömning. Nämligen att i första steget är det kvinnans barnmorska som frågar om information om fosterdiagnostik, vilket definieras ”Den allmänna informationen bör erbjudas vid den första med mödravården...” (4 kap 1§)”. I nuvarande förslag betonas det informerade valet först i 4 kap 6 § ”Kvinnans beslut att genomgå erbjuden fosterdiagnostik, utredningar och övriga undersökningar skall vara hennes eget val efter information och betänketid. Beslutet skall dokumenteras i patientjournalen.” Denna paragraf som gäller kvinnans självbestämmande är central för hela vårdprocessen för

¹ ”Tidig fosterdiagnostik – vad, varför och hur” – SBU, SoS och SMER konferens 15 december 2006, kommentarer och reflektioner.

² Etik-ARG möte om tidig fosterdiagnostik

fosterdiagnostik. Vi vill framhålla att det avgörande för det informerade valet är informationen i första steget, d.v.s. kvinnans ställningstagande efter informationen vid första besöket hos barnmorskan på mödravården. I första steget är det mödravården som informationsuppdraget. Erbjudandet ska vara utformat så att det framgår att det är frivilligt att ta emot information och frivilligt att välja. I andra steget är det den läkarinformation som ges vid remissinstans som bedriver fosterdiagnostik.

I nuvarande skrivning av Grundläggande bestämmelser 1 § saknas för närvarande 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.” Vi föreslår därför att:

- **2 kap 1 §** ändras till ”Av 4 kap 1 § lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. framgår det att alla gravida kvinnor skall 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 i samråd med läkaren metod för fosterdiagnostik. Kvinnor som har en medicinsk konstaterad förhöjd risk att föda ett skadat barn skall erbjudas ytterligare information om genetisk fosterdiagnostik.”

Vi föreslår ytterligare förtydligande av frivilligheten under föreskrifter för Verksamhetschefens ansvar 3 kap 6 §:

- **3 kap 6 §.** Att kvinnan och hennes partner uppfattat att man kan tacka nej till information och att alla fosterdiagnostiska undersökningar är frivilliga.

3 kap 3 § ”...informerats om en misstänkt...” bör formuleras om till:

- **3 kap 3 §** ”...informerats om att en misstänkt eller konstaterad genetisk avvikelse föreligger.”

3 kap 3 § Allmänna råd ”...erforderligt stöd” bör formuleras om till:

- **3 kap 3 §** Allmänna råd ”...erforderligt stöd”.

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. Emedan i tvåstegsmodellen första informationssteget ligger i mödravården är det viktigt att mödravården utvecklar informationsmaterial i samråd med områdena för ultraljudsdiagnostik, provtagning för fosterdiagnostik och klinisk genetik (Allmänna råd 6 §). 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.

3 kap 7 § ”... att patienternas integritet och värdighet...” och ”...samt att den genetiska informationen om patienten inte har...” bör formuleras om till:

- **3 kap 7 §** ”... att patienternas integritet, autonomi och värdighet...” och ”... samt företagna undersökningars resultat inte har ...”.

3 kap 8 § a) ”... ta ställning till vilka medicinska förutsättningar som skall gälla...”, b) ”Övriga uppgifter...” c) ”...om det inte finns en känd ärftlig sjukdom...”, d) ”...läkaren bör dock alltid göra en avvägning” bör formuleras om till:

- **3 kap 8 §** a) ”... ta ställning till vilka medicinska villkor som skall gälla”, b) ”åtgärder enligt dessa...”, c) ”... om det inte finns någon medicinsk indikation för att en ökad

risk för utvecklingsrubbnings hos fostret skulle föreligga.”, d) ”...läkaren bör dock alltid inför ett beslut om fördjupad fosterdiagnostik i samförstånd med den gravida kvinnan göra en avvägning...”

I 4 kap 1 § ges föreskrifter för två-stegsmodellen för informationen, där barnmorskan ger erbjudandet vid första besöket i mödravården, och i andra steget ytterligare information hos läkare. 4 kap 1 § bör förtydligas:

- **4 kap 1 §.** ”Den allmänna informationen om fosterdiagnostik som skall erbjudas en gravid kvinna skall lämnas vid första mödravårdsbesöket.”

4 kap 2 § ”Av information skall det även framgå” bör ändras till:

- **4 kap 2 §** ”Av informationen skall det framgå”.

4 kap 2 § 1 ”...och diagnostisering...” bör ändras till:

- **4 kap 2 § 1** ”och diagnostik...”

4 kap 5 § Allmänna råd bör kompletteras i enlighet med danska Sundhetsstyrelsens riktlinjer (2004) med erbjudande om kontakt med patientföreningar för barn med funktionshinder och information om samhällets stödmöjligheter.

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. I nuvarande skrivning 4 kap 3 § framhålles ”övriga riskvärderingsmetoder, som t.ex. amniocentes (fostervattenprov), chorionvillibiopsi (vävnadsprov från moderkakan) med kromosomanalys av fosterceller ...”. Dessa är diagnostiska metoder och inte riskvärderingsmetoder.

I kongruens med SBU-rapporten föreslår vi därför följande ändringar i texten för 4 kap:

- **4 kap 2 §** tillfogas ytterligare punkt: ”5. att ultraljudsundersökning tillsammans med biokemisk undersökning ger en riskvärdering inför ställningstagande till fosterdiagnostisk undersökning.”
- **4 kap rubriken innan 3 §** ”Allmän information om övriga riskvärderingsmetoder” ändras till ”Allmän information om övriga metoder för fosterdiagnostik”.
- **4 kap 3 § 1 stycket** ändras till ”Den allmänna informationen om övriga metoder skall på översiktligt sätt beskriva riskvärderingsmetoder, samt diagnostiska metoder som t.ex. amniocentes (fostervattenprov), chorionvillibiopsi (vävnadsprov från moderkakan) med kromosomanalys av fosterceller och missbildningsinriktad ultraljudsundersökning.”
- **4 kap 3 § 2 stycket** ändras till ”Vid informationstillfället skall det betonas att undersökningar normalt endast görs om det föreligger en ökad risk föreligger att fostret har en skada som kan upptäckas med fosterdiagnostik”

Kap 4 5 § är oklart och bör i första stycket ersättas med:

- **4 kap 5 §** ”Den gravida kvinnan skall informeras om att utgångspunkten vid valet av undersökningsmetod styrs av vilken typ av riskökning som föreligger i det enskilda fallet.”

Kvalitet och patientsäkerhet för fosterdiagnostik

Evidensbaserade föreskrifter och allmänna råd är avgörande för säkrandet av kvaliteten för fosterdiagnostik. I 3 kap 1 § Allmänna råd anges ”Vårdgivaren bör erbjuda en gravid kvinna

fosterdiagnostik i form av en första ultraljudsundersökning före graviditetsvecka 18.” I exempelvis Stockholm görs det vanligen runt 18 fullgångna veckor. Vill man absolut ange en tidpunkt så bör den ligga senare, vid 19 eller 20 fullgångna veckor. Vi föreslår följande skrivning:

- **3 kap 1 §** Allmänna råd ändras till ”Vårdgivaren bör erbjuda en gravid kvinna information om och möjlighet till fosterdiagnostik i tidig graviditet, i första hand av en ultraljudsundersökning”.

Vi vill också 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 objektivt 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 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) vi 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.

Premiäntatorisk genetisk diagnostik

Avseende 5 kap Premiäntatorisk genetisk diagnostik vill vi framhålla att föreskrifter och råd är i väl överensstämmelse SFS 2006:351 och att vi endast följande tillägg under 5 kap 2 § 1:

- 5 kap 2 § 1. ”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 Sociastylelsens föreskrifter och allmänna råd om genetiska undersökningar i hälso- och sjukvården.

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

3 kap 5 §: Det är mycket bra att det föreskrives 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.

3 kap Allmänna råd 6 §: Stycket under Allmänna råd bör göras till föreskrift i 6 §, dvs stycket bör flyttas upp som en punkt 4 i föregående paragraf. ”4. Informationen bör utformas på ett sådant sätt att den enskildes uppfattar sin rätt att samtycka till eller avböja erbjudandet om genetisk undersökning”

3 kap 7 §: Om den föreskrivna kontrollen att ”genetisk information” inte lämnats ut till obehöriga är det oklart om detta även gäller försäkringsbolag och arbetsgivare.

4 kap 6 §: Tveksamt om ”gode män och förvaltare” ska blandas in i denna känsliga situation. De har ju enligt nuvarande lag fr.a. tillsyn om ekonomiska frågor men har inte mandat att ta medicinska beslut. Denna paragraf bör beakta eventuella nya lagförslag från Brommés utredning (SOU 2004:112) och tilläggsutredningen ”dementa etc”.

4 kap 7 §: ”tillräcklig ålder” bör definieras till 18 år.