

Remissvar på utredningen av eventuellt införande av nyföddhetscreening av cystisk fibros i Sverige

Situation: Utredningen avseende nyföddhetscreening av cystisk fibros har med anledning av tillvägagångssättet med uppföljande genetisk analys av barnets blod hos de barn som utfallit positivt med förhöjt värde på IRT, valt att på etisk grund, inte rekommendera nyföddhetscreening för CF.

Bakgrund: Den föreslagna nyföddhetscreeningen för cystisk fibros innefattar bedömning av IRT med efterföljande genetisk analys om IRT visar sig vara förhöjt. Bägge analyserna utförs på blod från Guthrie cards. Prov från barn med positiv IRT analyseras med avseende på ett antal vanligt förekommande CF mutationer. Syftet med den kompletterande analysen är att minska antalet barn som blir falskt positiva och då skulle behöva kallas för kompletterande undersökning med anledning av det höga IRT-värdet. Det medicinska ställningstagandet att screeningen av CF i sig är riktigt och viktigt råder det ingen tvekan om (var god se **Bedömning av Socialstyrelsens sakkunniggrupp om ett nationellt screeningprogram för cystisk fibros**). Avslaget för screening baseras på att man bedömer möjliga negativa effekter av att känna till ett bärarskap för en sjukdom som man ej själv valt att få veta något om, är större än de positiva konsekvenserna.

Arbetsgruppen för Cystisk fibros vill med anledningen av detta påpeka följande:

I underlaget finns ingen omvärldsanalys, dvs i remissvaret finns inte beskrivet vad andra länder i västvärlden tagit för beslut som stått inför samma problembild. Bland länder och delar av länder som ej funnit att nackdelarna överstiger fördelarna är bland annat England, Irland, Frankrike, delar av Spanien, Tyskland, Skottland, Schweiz, Norge, Danmark, USA och Australien. Alla dessa länder har valt en liknande screeningalgoritm som den som föreslås i Sverige, dvs IRT följt av genanalys som använder en specifik mutationspanel lämplig för det aktuella landet. Även i dessa länder har de etiska aspekterna vägts in i beslutet och ej funnits väga tyngre än de medicinska skälen. Eftersom det är tydligt att de etiska aspekterna kan bedömas olika av olika personer anser arbetsgruppen att den etiska bedömningen som utförts av enbart en person bör kompletteras med en bredare grupp etiskt sakkunniga.

Graden av positiva effekter på de barn och familjer som får diagnosen tidigt underskattas jämfört med de negativa effekterna på bärarna. Exempel på detta är:

1. Vi har nu ett antal familjer där äldre barn får diagnosen CF när ett yngre barn (syskon) visar sig ha CF. Det är ett extremt tungt ansvar och arbete att sköta två barn med CF. Om en nyföddhetscreening hade förelegat hade dessa föräldrar erhållit genetisk rådgivning och utifrån detta kunnat ta ställning till ev kommande graviditeter. Möjlighet finns nu till In vitro fertilisering efter preimplantatorisk genetisk diagnostik för att eliminera risken att få ytterligare ett barn med CF.
2. Barn med odiagnosticerad CF får under de år de är oupptäckta leva med patologiskt låga nivåer med fettlösliga vitaminer och fettsyremönster med allt vad det innebär i form av allmänpåverkan, påverkan på tillväxt, kronisk diarre samt kronisk hosta. Många av dessa har utretts för sina symptom utan resultat då ej CF misstänkts och/eller fått olika behandlingar som ej varit korrekta. Hur den kognitiva utvecklingen påverkas är osäkert men samtidigt anses värdet av fullgott näringstillstånd för små barn viktigt för den psykomotoriska utvecklingen.

3. Det har visat sig i andra länder som har infört screening att majoriteten av barn som screenas positivt har börjat visa symptom redan när diagnosen ställs vid 5-6 veckors ålder. Det är alltså inte en symptomfri period utan den kliniska sjukdomen debuterar tidigt med långa perioder där föräldrarna känner sig missförstådda med sjukdomen.
4. Vissa av CF-patienterna får diagnosen så sent att de har så mycket lungskador att de troligen måste transplanteras tidigare än annars skulle vara fallet.
5. I den etiska bedömningen finns ingen vägning av den etiska problematiken att låta bli att få en tidig diagnos hos en mycket sårbar grupp som inte kan tala för sig själv. För alla som deltar i vården av dessa barn ses detta etiska problem som mycket större, dvs lidandet hos de 10-15 barn som får diagnosen senare än nödvändigt är många gånger större än det eventuella lidande som barn som är bärare och dess familjer upplever. I de länder som infört screening med en algoritm som innefattar genetisk analys bedöms lidandet (och vinsten) med screening för de barn som drabbas av CF som avsevärt högre än vad det innebär i negativ påverkan för de barn som faller ut som falskt positiva och enbart är bärare av en mutation.
6. I slutbedömningen anges att bärarna kommer att få en information de ej bett om. Detta är sant men det finns också uppgifter på att detta kan tas som något positivt. I länder där sjukdomen är mycket mer känd, till exempel pga att "fundraising" är vanligare, är kunskapen högre och information lättare att ge. Det är omöjligt att fråga efter något man ej vet något om. Att barnet i vuxen ålder liksom släktingar ska se det som något negativt att kunna förhindra att de får ett barn med cystisk fibros med ett enkelt blodprov hos partnern är svårt att se som ett stort problem, med tanke på den stigande allmänna kunskapen som redan finns i samhället om generna betydelse för sjukdom. De vet dessutom att föräldrarna som de vuxit upp med är friska trots att en av dem är anlagsbärare. Dessa barn borde inte ha svårt att ta till sig informationen. Det kan till och med vara av nytta för föräldrarna om båda är anlagsbärare vilket de har möjlighet att testa. Hos en till tre av föräldrarna till de ca 80 barn med bärarskap borde man hitta bärarskap hos båda föräldrarna med en bärarfrekvens på ca 1/35.

Ytterligare en orsak till att Socialstyrelsen avslår screening av CF är att det inte finns möjlighet att säga nej till just den del av screening som innehåller genetisk analys men vara med i den resterande delen av screeningen. Detta är dock en organisatorisk fråga och går att åtgärda. Denna möjlighet finns t.ex i England. Det är dock få som använder sig av möjligheten att avstå från den delen av screening som använder genetisk analys. Det är betydligt fler som tackar nej till hela nyföddhetscreening-programmet av ideologiska skäl (personlig kommunikation, Kevin Southern, ordförande för screeninggruppen i European Cystic Fibrosis Society).

Eftersom indikationen för den genetiska analysen är det patologiska utfallet av ett biokemiskt prov (IRT) är inte heller den genetiska screeningen populationsbaserad utan enbart barn med kraftigt ökad risk undersöks. Den situationen är inte annorlunda än i sjukvården då genetiska undersökningar görs på grund av symtom eller patologiska laborativärden. Det hade varit helt annorlunda ifall det primära steget i screeningen varit baserad på ett genetiskt test.

Efter den genetiska rådgivningen till föräldrar med barn som är bärare bör ansvaret läggas på föräldrarna hur och när denna information ska föras över till barnet som vuxen. Även här bör vi ta in vad omvärlden har bedömt vara en rimlig avvägning av ansvar mellan familj och samhälle. CF centrerna i Sverige har i övrigt alltsedan CFTR genen upptäcktes 1989 hanterat diagnostiken av bärare då sådana ofta upptäcks vid utredning av patienter för cystisk fibros. Det finns således en stor erfarenhet av detta vid respektive CF center.

Angående lagring av genetisk information är detta en teknisk och en lagfråga som är svår att besvara som kliniker men det är en fråga som också bör analyseras tillsammans med den omvärldsanalys som bör komplettera utredningen. Det är viktigt att förstå hur andra länder hanterat denna fråga.

Med anledning av ovanstående anser Arbetsgruppen för Cystisk Fibros samt Barnläkarföreningen (BLF) att nyföddhetscreening bör införas i Sverige snarast.

Göteborg 23 januari 2017

För Arbetsgruppen för Cystisk Fibros

Anders Lindblad, öl, Göteborgs CF center

Marita Gilljam, öl, Göteborgs CF center

Petrea Ericson, öl, Göteborgs CF center

Lena Hjelte, professor, Stockholms CF center

Ferenc Karpati, öl, Stockholms CF center

Lennart Hansson, öl, Lunds CF center

Helga Elidottir, barnläkare, Lund CF center

Christina Krantz, barnläkare, Uppsala CF center

Mary Kämpe, öl, Uppsala CF center

Christina Grotte Olesund, öl, Infektionskliniken, Jönköping

Anna Bårtås, öl, ordförande Svenska Barnläkarföreningen