

Socialutskottets och Statens medicinsk-etiska
råds öppna seminarium
om en ny fosterdiagnostisk metod
den 22 oktober 2009

ISSN 1653-0942
ISBN 978-91-85943-80-7
Riksdagstryckeriet, Stockholm, 2010

Förord

Socialutskottet anordnade tillsammans med Statens medicinsk-etiska råd (Smer) den 22 oktober 2009 ett öppet seminarium om en ny fosterdiagnostisk metod.

Den tekniska utvecklingen går fort – nya fosterdiagnostiska metoder tillkommer och fler avvikelser kan upptäckas. En ny metod för att diagnostisera genetiska sjukdomar hos foster är under utveckling. Metoden förväntas kunna introduceras inom klinisk verksamhet inom en snar framtid, och innebär att man genom ett enkelt blodprov på den gravida kvinnan redan i vecka 6-8 kan ställa diagnos på fostret samt avgöra dess kön. Denna möjlighet kommer att förändra fosterdiagnostiken, inte minst då provtagningen görs tidigt i graviditeten och inte innebär någon ökad risk för missfall. – Nya effektivare metoder väcker dock samhälleliga och etiska frågor.

Mot denna bakgrund men också för att fördjupa diskussionen och öka kunskaperna kring dessa frågor anordnade socialutskottet och Smer tillsammans det öppna seminariet.

Seminariet kan även ses som ett led i utskottets uppföljande och utvärderande verksamhet. Utskottet bedömer att vad som sades under seminariet är av allmänt intresse och att det bör göras tillgängligt för en vidare krets. Därför publiceras här en utskrift av utfrågningen och de bilder som visades vid seminariet. Programmet finns i en bilaga till rapporten.

Stockholm i december 2009

Kenneth Johansson

Ordförande

Monica Dohnhammar
Kanslichef

Socialutskottets och Statens medicinsk-etiska råds (Smer) öppna seminarium om en ny fosterdiagnostisk metod

Torsdagen den 22 oktober 2009 kl. 09.30–12.15 i Skandiasalen

Deltagande inbjudna:

Inbjudna föreläsare:

Erik Iwarsson, specialistläkare klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset

Anna Marsk, gynekolog, Ultragyn, Stockholm

Susanne Georgsson Öhman, barnmorska, lektor Sophiahemmet Högskola

Marita Wengelin, Svenska Downföreningen

Karin Johannisson, professor i idé- och lärdoms historia, Uppsala universitet, sakkunnig Smer

Jan Wahlström, professor i klinisk genetik, sakkunnig Smer

Övriga inbjudna:

Socialstyrelsen

Torsten Mossberg, enhetschef

Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)

Susanne Vilhelmsdotter Allander, projektledare

Laura Lintamo, utredare

Ove Axelsson, professor Akademiska Sjukhuset i Uppsala

Karel Marsal, professor Universitetssjukhuset i Lund

Svensk Förening för Obstetrik och Gynekologi (SFOG)

Claudia Bruss, Arbets- och Referensgruppen för Etik

Anna Lindqvist, Arbetsgruppen för Ultraljud

Svenska Läkaresällskapets etikdelegation

Rurik Löfmark, docent i medicinsk etik

Etiska utskottet i Jämtlands läns landsting

Bengt Bergqvist, ordförande

Eva Spetz, klinikchef Östersunds sjukhus

Från socialutskottet deltog:

Kenneth Johansson (c), ordförande

Ylva Johansson (s), vice ordförande

Cecilia Widegren (m)

Magdalena Andersson (m)

Christer Engelhardt (s)

Marianne Kierkemann (m)

Marina Pettersson (s)

Jan R Andersson (m)

Lennart Axelsson (s)

Margareta B Kjellin (m)

Maria Kornevik-Jakobsson (c)

Eva Olofsson (v)

Gunnel Wallin (c)

Maria Lundqvist-Brömster (fp)

Från Statens medicinsk-etiska råd (Smer) deltog:

Daniel Tarschys, ordförande

Ann Arleklo (s), tillika suppleant i socialutskottet

Sven-Olov Edvinsson (c)

Anders Henriksson (s)

Tuulikki Koivunen Bylund (mp)

Elina Linna (v), tillika ledamot i socialutskottet

Chatrine Pålsson Ahlgren (kd), tillika ledamot i socialutskottet

Barbro Westerholm (fp), tillika ledamot i socialutskottet

Daniel Brattgård, sakkunnig

Karin Johannisson, sakkunnig

Lena Rehnberg, sakkunnig

Jan Wahlström, sakkunnig

Nils Blom, utredningssekreterare

Lotta Eriksson, utredningssekreterare

Ordföranden: Det är dags att börja vårt öppna seminarium om en ny fosterdiagnostisk metod. Jag heter Kenneth Johansson och är ordförande i riksdagens socialutskott. Daniel Tarschys är ordförande för Statens medicinsk-etiska råd. Vi två ska tillsammans leda det här seminariet under förmiddagen. Tillsammans ska vi fördjupa diskussionen och öka kunskaperna kring viktiga frågor.

Jag säger välkommen till er som satt er runt bordet: ledamöter i socialutskottet och Statens medicinsk-etiska råd. Jag säger välkommen till inbjudna gäster och medverkande. Jag säger också välkommen till medierepresentanter och er som sitter och tittar på det här seminariet via SVT:s sändning.

Syftet med dagens diskussion är att öka kunskaper och, innan ett ställningstagande görs, diskutera frågor och se till att vrida och vända på frågeställningar ur ett samhälleligt och etiskt perspektiv, att tänka efter före med de etiska glasögonen på. Det är viktigt att i dessa frågor göra analysen ur ett brett perspektiv.

Socialutskottet och Statens medicinsk-etiska råd har under årens lopp haft mycket gemensamt, många gemensamma frågor. Dagens seminarium är ett exempel på det. Det är spännande att vi har fått så intressanta föreläsare och att det finns stor kunskap samlad här i salen, så att vi kan fördjupa oss i dessa frågor.

Daniel Tarschys: Statens medicinsk-etiska råd kom till för ett kvartssekel sedan, på 80-talet, på initiativ av socialutskottet. Bakgrunden var att man i socialutskottet ansåg att man behövde ha en fördjupad diskussion i många etiska frågor med experter. Rådet består av medlemmar som är nominerade av alla de politiska partierna. Därutöver deltar som medlemmar i rådet också experter och personer från olika professioner och vetenskapliga discipliner. Det är filosofer, läkare, sjuksköterskor – personer som har erfarenhet av sjukvården ur olika perspektiv.

Vi fyller rollen att spana mot utvecklingen: Vad händer, vad finns det för problem som dyker upp? Vi försöker diskutera etiska frågor som aktualiseras och försöker ibland besvara frågor som ställs av regeringen via remisser. Men vi kan också ta egna initiativ.

Ett område som vi har följt under flera år med stort intresse är fosterdiagnostiken. Där sker stora framsteg för närvarande. Förr i världen fanns enbart den invasiva tekniken, fostervattensprov, som medför vissa risker. Så kom ultraljudsundersökningar som en metod att komplettera detta och bestämma när det behövs mer grundläggande undersökningar.

På senare tid har tekniken förfinats. Man har lärt sig att genom blodprov få indikatorer och markörer som hjälper till att bestämma när ett fostervattensprov kan vara motiverat. Nu väntar bakom hörnet ytterligare framsteg. Sannolikt kommer det framöver – vi får höra mer om detta i dag – att finnas alltmer exakta metoder att förutse det blivande barnets egenskaper. Detta väcker en mängd frågor av etisk karaktär, kanske rent av existentiell karaktär. Det väcker självfallet frågor för den enskilde. Fostervattensprov, ultraljudsundersök-

ning – all slags fosterdiagnostik är alltid frivillig. Men det väcker också frågor för samhället, för de offentliga beslutsfattarna. Vad ska vi erbjuda i samhällets regi i form av fosterdiagnostik? Vilka effekter kan man tänka sig att det här får för samhällsutvecklingen i stort? Det här är frågor som vi har diskuterat under flera år och som jag vet väcker intresse också i socialutskottet.

Vi är därför glada över möjligheten att tillsammans med socialutskottet höra experter från olika områden som kan ge aspekter på utvecklingen. Jag ser fram emot det program som vi har i dag.

Ordföranden: Vi har först tre personer som ger oss föredragningar på tio minuter vardera. Sedan finns det möjligheter till klarlägganden. Först ut är Erik Iwarsson, specialistläkare i klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset, under rubriken ”Ny icke-invasiv metod för fosterdiagnostik under utveckling – medicinska möjligheter?”.

Erik Iwarsson: Jag har som sagt fått äran att prata om de medicinska möjligheterna. Jag tänkte börja med att helt kort reda ut begreppen lite. Traditionellt har vi sett fosterdiagnostik, eller i alla fall den genetiska biten av det, som invasiv; man måste sticka den gravida kvinnan i magen för att få svar om ett eventuellt kromosomfel eller genfel. Det här gör man med fostervattensprov eller moderkaksprov. Moderkaksprovet kan man ta i graviditetsvecka 10 och några veckor framåt, fostervattensprov lite senare, tidigast i graviditetsvecka 15 ungefär.

I Stockholms län var man för ett par år sedan uppe i att man stack i en av sex gravida magar. Det här har minskat på senare tid på grund av att man mer och mer använder KUB, kombinerat ultraljud och biokemi. Den senaste rapporten jag fick var att den här siffran halverats; man är nere på att ungefär 8 procent av de gravida i Stockholm sticks i magen. Det finns som sagt en risk med provtagningen. Man räknar med att man förlorar ungefär ½ till 1 procent av graviditeterna på grund av provtagningen.

Nu verkar det som att det kommer en icke-invasiv metod; det ska räcka med ett blodprov. Det här kan göras tidigt i graviditeten, redan i graviditetsvecka 5–7. Det är inte så att den bara kommer. Vissa delar av den har redan landat i den kliniska verksamheten, dock inte i någon större utsträckning i Sverige än. Det som driver den här utvecklingen är dels att man kan ta provet tidigare i graviditeten, dels risken med de invasiva proven att man förlorar graviditeten till följd av provtagningen.

Den upptäckt som gjort detta möjligt är att man kan identifiera cellfritt dna i mammans blodådror. Cellfritt dna är små bitar av dna som egentligen hör hemma i cellkärnorna. Men när cellerna bryts ned eller dör kommer det att finnas nedbrytningsprodukter i blodströmmen. En sådan produkt är de här små dna-bitarna. Den stora andelen i ett blodprov från mamman kommer självklart att vara hennes egna dna-snuttar, men en liten andel kommer från fostret. Man räknar med att mellan 3 och 6 procent av den totala mängden fritt dna som man kan rena fram kommer från fostret. Det är korta dna-bitar.

Det går inte att göra någon analys av hela gener, inte som det verkar än så länge i alla fall, utan det är korta dna-bitar.

Båda dessa faktorer begränsar användningen. Det är en liten andel dna som kommer från fostret, och det är små bitar. Cellerna som dna-bitarna kommer från är från fosterdelen av moderkakan.

En säkerhetsaspekt är att det är kort halveringstid för dna-molekylerna. När man tar ett blodprov på mamman 30 minuter efter förlossningen hittar man inte de här dna-strängarna längre. Det gör att man kan lita på att det är dna från den aktuella graviditeten, inte från en tidigare.

Jag kommer att ta upp några områden där det här skulle kunna användas. Det här är ett användningsområde där det redan används. Jag har kallat det för genotypning för RhD-faktorn. Helt kort kan man säga att vi på våra blodkroppar har ett litet protein som kallas för RhD eller RhD-faktorn. 15 procent av oss är negativa och har inte den här faktorn. Man kan också vara positiv. Ni kan se på era blodgivarkort hemma om det står plus eller minus.

En negativ mamma löper risk, skulle man nästan kunna säga, att bära på ett positivt foster. Om deras blod blandas, om fosterblod kommer in i mammans cirkulation, riskerar mamman att börja producera antikroppar mot fostret, vilket kan skada fostret. Det här kan man sköta på olika sätt, men en möjlighet att ta reda på om den negativa mamman bär på ett positivt foster och skulle behöva immunoglobulin, vilket man använder för att avhjälpa det här, är att ta ett sådant här blodprov. Det här görs sedan lång tid tillbaka i till exempel England, sedan 2001 har jag skrivit här. I Sverige erbjuds det i lite större skala från i år. I Stockholm är det mina kolleger på Immunologen som gör de här analyserna, än så länge inom ramen för en klinisk studie.

Vi kommer över till de ärftliga sjukdomarna. Jag har delat upp dem i dem som ärvs på det könsbundna sättet och övriga ärftliga sjukdomar. Könsbundna sjukdomar är kvinnor bärare av, men de riskerar att få pojkar som har sjukdomen. Det är 25 procents risk vid varje graviditet att de får en sjuk pojke. Ett exempel på det är Duchennes muskeldystrofi, en muskelförtvinnings-sjukdom där pojkar ofta inte klarar sig länge eller avlider i 20–25-årsåldern. Det är bara ett exempel. Det finns mängder med exempel på svåra x-bundna sjukdomar. X-bundna och könsbundna är samma sak.

Som det här sköts i dag tar man, för dem som önskar fosterdiagnostik, ett moderkaksprov i vecka 10–12. Om det är en flicka gör man ingen ytterligare analys, för man vet att flickan inte får sjukdomen. Om det är en pojke gör man en analys av genfelet och ser om pojken har ärvt genfelet eller inte. Har han ärvt genfelet har föräldrarna ofta bestämt sig på förhand för att avbryta graviditeten.

Det finns också sjukdomar där man inte känner till genfelet och inte kan skilja sjuka pojkar från friska utan är hänvisad till att göra könsdiagnostik. Föräldrarna får reda på att det är en pojke och att det då är 50 procents risk att han är sjuk. Ofta har de bestämt sig för att avbryta graviditeten om de går in i det här.

Vid båda de här tillfällena skulle förstas en tidigare diagnostik fylla en funktion. Vecka 5–7 är en månad tidigare än med den diagnostik vi kan erbjuda i dag. I det första alternativet skulle man slippa det invasiva provet om det är en flicka. I det andra fallet slipper man det invasiva provet helt. Det här används redan i vissa länder, i lite försiktig skala skulle jag väl påstå, i till exempel England, men inte än i Sverige.

I nästa grupp med ärftliga sjukdomar har jag buntat ihop resten. Det här är svårt att göra med det lilla dna som man får ut från plasman i blodet. Det är också svårt för att det är så små dna-bitar, vilket jag nämnt flera gånger. Därför är det komplext och mycket svårt att få ut det här. Det som man har lyckats med i enstaka fall är att titta på pappans bidrag till det hela. Om han har en specifik mutation som han bär på kan man möjligtvis sortera ut den och säga om fostret har arvt den sjukdomsframkallande mutationen eller inte. Men att göra det för mammans mutation, att skilja den från fostret i den här blandningen av dna från mamman och fostret, är väldigt svårt, även om det finns indikationer på att man skulle kunna komma runt det här så småningom. Man är inte där än, och det här sker i mycket begränsad skala. Då pratar jag om det globala.

Det är väl det här som seminariet är mest inriktat på, misstänker jag. Detta snodde jag från DN:s hemsida för två och ett halvt år sedan. Det står där att läsa: "Ett enkelt blodprov från modern tidigt under graviditeten kan snart ersätta de flesta av de fostervattensprov som tas idag. Blodprovet kan visa om det blivande barnet har Downs syndrom eller andra kromosomavvikelser." Man är inte riktigt där än, så här två och ett halvt år efteråt.

Det här är också väldigt svårt att utföra rent tekniskt. Återigen: Det är samma förutsättningar som tidigare, med liten mängd dna och korta dna-bitar att skilja från mammans två kromosom-21. Att säga om fostret har tre kromosom-21 eller två kromosom-21 är väldigt svårt. Man får se hur tillförlitlig tekniken blir så småningom. Men man är definitivt en bit på väg. Kanske vågar man säga att man nästan är framme vid att lyckas med det här.

Det kom två fina studier redan förra året, en från Stanford och en från Hong Kong-gruppen, som jobbar mycket med det här. De har med dyr och superavancerad teknik lyckats i pyttesmå material. Vi pratar om 18 eller 28 foster; det är ingenting i de här sammanhangen när man ska utvärdera hur säkert ett sådant här test blir. Men man har faktiskt i de här små materialen lyckats säga rätt i blodproven: Det här är ett foster med trisomi 21 eller Downs syndrom till exempel, det här är ett friskt och så vidare. Det återstår att se var det här landar i säkerhet. Kommer det här att bli ett diagnostiskt prov, så att man kan slippa de invasiva proven? Det vet vi inte riktigt än. Men vi kan få reda på det relativt snart.

Sammanfattningsvis: Vi har pratat om genotypning för rhesusfaktorn. Könsgenetik har jag skilt från de övriga ärftliga sjukdomarna. Sedan har vi pratat om aneuploidier. Det är fackspråk för fel antal kromosomer, till exempel trisomi 21 eller Downs syndrom. Det är en tekniskt ökad svårighetsgrad, en skala för vad som är möjligt i dag och vad som finns kvar att jobba med.

Ordföranden: Vi tackar Erik Iwarsson, som diskuterade de medicinska möjligheterna, och går vidare med en diskussion om fördelar och nackdelar och lämnar ord och bild till Anna Marsk, som är gynekolog och medicinskt ansvarig.

Anna Marsk: Jag är gynekolog och medicinskt ansvarig för ultraljuds- och fosterdiagnostikverksamheten på Ultragyn, som är en större mottagning här i Stockholm. Jag har blivit ombedd att prata om för- och nackdelar med den nya tekniken. Det överlappar delvis Eriks presentation.

Man använder redan i dag den här tekniken för att bestämma Rh-status hos foster till Rh-negativa mammor. Man använder internationellt sett metoden för att könsbestämma foster i syfte att bestämma vilka man i så fall ska gå vidare med och göra fosterdiagnostiska invasiva undersökningar av.

Jag upplever inte att det finns någon sorts etisk eller ekonomisk konflikt vad gäller metoden vid de här användningsområdena. Könnsdiagnostik kan ibland uppfattas som kontroversiell. Könnsdiagnostik är en ganska vanlig önskan hos blivande föräldrar. De vill veta vad det är för kön på deras blivande barn. Att se kön är ganska lätt med ultraljud. Det här som man ser på bilden uppe till höger är en liten snopp hos ett elva veckors foster. Det är inte särskilt svårt att se.

Könnsdiagnostik med ultraljud är ingenting som blivande föräldrar kan kräva, men får man inte den önskan tillgodosedd är det lätt att beställa ett köns-testkit på nätet. Det kostar 154 dollar. Man får det per post, skickar tillbaka det och får svaret på nätet på några dagar. Det här är en utveckling som sker. Vi kan inte göra så mycket åt det. Könnsdiagnostik erbjuder vi inte via sjukvården, men det är knappast möjligt, möjligen inte heller önskvärt, att förhindra att föräldrar gör det här på egen hand. Om diagnostiken av trisomi 21 blir verklighet framöver, kan man tänka sig att det kan ske på samma sätt, att man kan beställa hem ett sådant här kit och göra det vid köksbänken utan att sjukvården är inblandad.

Det som det här väl egentligen handlar om är inte de här tillämpningsområdena, utan det handlar om diagnostik av andra kromosomavvikelser, där trisomi 21 eller Downs syndrom är den allra vanligaste. Det är den som är målet, kan man väl säga, för de allra flesta invasiva prover i dag och för KUB-undersökningar.

För- och nackdelar, var frågan. För- och nackdelar med vad? I dag har vi ingen nationell samsyn om vilken fosterdiagnostik som vi ska erbjuda kvinnor avseende trisomi 21. Det finns en samsyn om att man ska erbjuda alla kvinnor ultraljud i vecka 18–19, bland annat i syfte att titta efter missbildningar. Men vilket erbjudande som kvinnor får för att få reda på om de väntar barn med Downs syndrom varierar högst avsevärt över landet och inom landsändar. Det finns alla varianter, från att alla kvinnor erbjuds KUB-undersökning till att kvinnor erbjuds fostervattensprov enbart på åldersindikation, och alla möjliga varianter däremellan.

Av proverna som man kan erbjuda är fostervattensprov och moderkaksprov diagnostiska prov. Där ställer man en diagnos och ger ett klart besked. Det är invasiva prover med missfallsrisk.

Ett av de två urvalskriterier som man har är ålderskriteriet, det vill säga om kvinnan har kommit över en viss ålder. Med stigande ålder hos kvinnor har man en stigande sannolikhet att hon ska vänta barn med Downs syndrom. Ålder som urvalskriterium för att göra ett invasivt prov har använts i nästan 30 år i Sverige. En ålder på över 35 år för kvinnor har ofta varit en nivå där man har erbjudit dem invasiva prover.

Om man gör ett invasivt prov på de 5 procent som har högst ålder ringar man in ungefär 30 procent av fostren med Downs syndrom. I dag är mer än 5 procent av kvinnorna över 35 år när de föder sina barn. I Stockholm är det väl kanske uppåt 30 procent av kvinnorna som är över 35 år.

Vid den andra urvalsmetod som man har, användes först NUPP-testen, som kom för lite drygt tio år sedan till Sverige. Nu är det i allmänhet KUB-test man använder sig av. Det är också en sannolikhetsvärderingsmetod som följs av ett invasivt diagnostiskt prov, om man har tillräckligt hög sannolikhet – eller risk, hur man nu uttrycker det. Med KUB-metoden kan man hitta 90 procent av fostren med Downs syndrom om man gör ett invasivt prov på de 5 procent som har högst sannolikhet. Man kan säga att KUB-metoden är väsentligt bättre än åldersmetoden när det gäller att välja ut kvinnor som ska få ett invasivt prov.

För dem som inte vet vad NUPP och KUB är: NUPP är nackupplarningen, den lilla mörka vätskespalt som man ser i nacken hos alla foster men som är bredare hos foster som har en kromosomavvikelse. Man kan räkna ut en sannolikhet, en siffra, 1 på 50 eller 1 på 5 000, om man använder sig av hur bred nackspalten är, hur gammal kvinnan är och också ett par biokemiska parametrar, ett par hormoner som man kan mäta i kvinnans blod. Det ger en kombination av ultraljud och biokemisk risk.

Vad finns det för fördelar om man skulle införa den här nya metoden, cell-free fetal nucleic acids? Den absolut dominerande stora fördelen är att det inte är ett invasivt prov och därmed är ofarligt. Det finns ingen missfallsrisk och ingen fara för kvinnan. Det är ovedersägligen en väldigt tung fördel. Det ger också möjlighet till en tidig diagnostik. Det är ett väldigt uttalat önskemål hos kvinnor i olika undersökningar. De som önskar diagnostik vill ha den så tidigt som möjligt.

I och med att provet inte är invasivt och är ofarligt kan det ge mer tid för information om själva provets innebörd. Man behöver inte ägna tid åt att diskutera om det är farligt med fostervattensprov eller inte. Vågar jag göra det eller inte? Kommer jag att få missfall? Den energi som man lägger ned på mödravårdscentralen för att informera kan i stället läggas på själva kärnfrågan: Vill jag veta om mitt foster har en kromosomavvikelse? Hur kommer jag att hantera informationen om jag får svaret att fostret har en kromosomavvikelse?

I och med att provsvaret kommer tidigt blir det också mer tid för reflexion. Hur ska jag hantera provsvaret om det visar sig att jag har ett kromosomavvikande foster? Är det så att man har önskemål om att avbryta graviditeten ger den tidiga diagnostiken möjlighet till ett tidigt avbrytande, och tidiga aborter är mindre komplikationsfyllda än sena aborter.

Hur metoden kommer att användas om den blir verklighet vet man inte. Men om den kommer att användas som någon form av screeningmetod och inte som ett diagnostiskt prov, utan som en metod där man definierar att någon med stor sannolikhet väntar ett barn med kromosomavvikelse och kommer den grupp som man pekar ut som varande i risk och som får göra ett moderkaksprov att vara mycket mindre än den grupp som i dag får besked efter KUB eller ålder. I den lilla gruppen kommer sannolikheten att vara väldigt stor för att man verkligen bär på ett sjukt foster.

Det kommer att innebära att färre blir utpekade att ha en hög risk trots att de inte bär på ett sjukt foster. Man slipper då all oro som det innebär innan man har fått besked att det är ett friskt foster.

Här har jag skrivit: Billigare? Det är nog ingen som riktigt vet hur det här kommer att falla ut ekonomiskt. Könnsdiagnostiken som man kunde beställa på nätet är ju inte särskilt dyr. I de här sammanhangen är 150 dollar inte särskilt mycket pengar. Vad den här diagnostiken kommer att kosta när det blir någon form av fullskaletester är det nog ingen som vet.

Finns det några nackdelar med det här bra provet? Det är fortfarande oklart hur säkert det egentligen kommer att vara. Det finns inte testat i stor skala ännu. Men vet inte var man ska passa in det. Ska det vara ett diagnostiskt prov? Ska det vara ett prov som man gör mellan KUB och ett eventuellt invasivt prov för att ytterligare skärpa diagnostiken innan man gör de farliga invasiva proven? Ska det vara en ren screening som KUB som erbjuds vissa kvinnor eller alla kvinnor? Det är inte alls definierat.

Något som alldeles säkert är en nackdel är att det säkert kommer att leda till en viss överdiagnostik av kromosomavvikelse hos foster som ändå skulle ha gått till missfall. Man vet att en stor andel kromosomavvikande foster går till spontana missfall. Det är inte alldeles självklart att det är till glädje för kvinnan att veta att hon väntar ett foster med Downs syndrom. Hon kanske gör ett avbrytande när det ändå skulle ha blivit ett spontant missfall.

Att det är ofarligt är ju en fördel. Men ofarligheten kan innebära att man tackar ja utan att egentligen reflektera över vad det handlar om. Vill man ha informationen? Är det viktigt för mig att få information om detta? Kommer jag att agera på ett sätt som är viktigt för mig?

Det handlar naturligtvis om vilken information kvinnan får. Om man inte informerar alls utan bara tar ett blodprov tillsammans med alla andra blodprov på mödravårdscentralen kanske kvinnan uppfattar det som ett obligatorium. Det gör hon i dag när det gäller en massa blodprov. All provtagning i sjukvården och mödrahälsovården är ju frivillig, men det är ingen som säger nej till alla prov man tar när det gäller blodgruppering, infektionsprov och så vidare.

Lägger man till ett prov utan att specifikt definiera det tror jag att man kan hamna i en besvärlig situation.

För- eller nackdelar vill jag inte kalla det, men om man inför den här metoden i stor skala kommer det att få konsekvenser för sjukvården. Man kommer till exempel att behöva ändra rutinerna inom mödrahälsovården eftersom man kommer att behöva skriva in kvinnorna tidigare. De kommer att ha önskemål att ta provet tidigare. Det blir dyrare eftersom det leder till tidigare och fler besök. Det blir inskrivning av en del kvinnor som aldrig skulle behöva gå på mödravården eftersom de får missfall spontant.

Det kommer att krävas en ganska stor utbildningsinsats när det gäller mödrahälsovårdspersonalen för att den ska förstå vad den ska informera om.

Om det blir så att alla kvinnor erbjuds detta och många gör det kommer det att bli en dramatisk minskning av antalet fostervattenprov och moderkaksprov, vilket skulle vara väldigt bra. Men det kommer också att leda till att varje enhet som i dag gör fostervattenprov och moderkaksprov kommer att göra väldigt få prov. Det kommer att leda till att de enskilda provtagarna blir oskickligare. Det kommer också att leda till att färre prov av den här typen kommer till de genetiska laboratorierna. De kommer också att bli mer ovana vid hanteringen.

Det måste leda till en centralisering av invasiva provtagningar och analyser på de genetiska laboratorierna.

Ersätter den nya tekniken KUB? Ja, när det gäller att diagnostisera Downs syndrom, men KUB ger också besked om andra kromosomavvikelser och extrakromosom 13 eller 18. Det kanske kommer så småningom med den nya tekniken, men det är inte något som man har sett särskilt mycket om ännu.

Vid KUB-ultraljudet ser man också vissa missbildningar. Det finns starka indikationer på att man kan använda den biokemiska delen av KUB-provet för att prognostisera om det finns stor risk för att fostret inte kommer att växa som det ska under graviditeten och därför kräva extra övervakning.

Man diagnostiserar flerbörd tidigt med KUB-ultraljudet. Det är väldigt väsentligt för övervakningen av tvillingar och trillingar. Man upptäcker då missfall som har skett innan kvinnan kommer till KUB-undersökningen.

När jag skrev den här bilden skrev jag: *om* den nya metoden börjar användas. Jag ändrade det i morse till *om/när*. Det finns många indikationer på att den kommer i stor skala. Då kommer man att börja använda den.

Jag tror att det är väldigt viktigt att man då gör det planerat så att man har goda informationsinsatser för mödravården och tillgång till god information för kvinnorna på mödravården. Det är viktigt att man gör logistiken för provtagningen så att det finns tid för reflexion för kvinnan i de olika stegen. Information och provtagning får aldrig ske samtidigt. Man måste få information och ha tid att reflektera innan man fattar beslut och innan provet ska tas. Man måste få information om när det ska införas så att det görs på ett planerat sätt över landet. Det är väldigt olyckligt hur KUB-metoden har införts över landet. Det har blivit helt olika i olika delar av landet när det gäller vem som får tillgång till den.

Det är flera år sedan SBU kom med sin rapport där man slog fast att KUB var den då bästa metod som fanns tillgänglig för den här typen av fosterdiagnostik. Men vi har ännu inte fått några råd och anvisningar från Socialstyrelsen om hur vi ska införa metoden. Nu kanske KUB är på väg ut och en annan metod kommer in. Då hoppas jag att det inte är lika tyst från Socialstyrelsen när det gäller råd och anvisningar som man kan luta sig mot när man ska planera hur metoden ska användas i landet.

Ordföranden: Tack till Anna Marsk som har hjälpt oss att bena ut för- och nackdelar.

Det är då dags för Susanne Georgsson Öhman, barnmorska, medicine doktor och lektor vid Sophiahemmet Högskola. Rubriken är ”Krav på information, hot mot autonomi”.

Susanne Georgsson Öhman: Jag är glad och hedrad över att få vara här i dag och prata med er om information och autonomi.

Jag ska lägga upp de tio minuter som jag har till mitt förfogande så här:

Först ska jag prata generellt om vad det finns för krav på information när det gäller fosterscreening och fosterdiagnostik.

Sedan ska jag belysa hur det ser ut i dag. Det är det vi måste utgå från om vi ska införa nya metoder.

Sedan ska jag mer belysa tänkbara fördelar med och ytterligare krav när det gäller den nya metod som vi just har hört en del om. Anna Marsk har nosat lite på det, men jag kommer att belysa det ytterligare.

När det gäller krav på information om fosterdiagnostik eller prenatala undersökningar har man de centrala begreppen integritet och autonomi som man måste respektera. Det är inte ens självklart att alla kvinnor vill ha information om fosterdiagnostik.

Autonomi är ett begrepp som kommer in här när det gäller information eftersom det är självbestämmande. Bra information är en förutsättning för självbestämmande.

Vi har ett speciellt sammanhang när det gäller den gravida kvinnan i tidig graviditet. Hon har precis fått ett graviditetsbesked som ofta betyder mycket glädje, men kanske också ambivalens och en del oro. Det är i det sammanhanget som informationen ska ges. Alla ska få likvärdig information. Vi har kulturella, religiösa och sociala olikheter att ta ställning till. Vissa av de kvinnor vi möter kanske inte ens kan läsa och ännu mindre skriva.

Informationen ska vara balanserad och korrekt. Man ska också informera om hur det är att leva med de tillstånd som man screenar för, inte bara att man ska screena för olika avvikelser.

Vi ska ha krav på att det ska vara ett informerat val som kvinnan och paret gör. Man kan definiera det som att det beslut som kvinnan fattar ska vara förenligt med hennes attityder. Man ska ju vara intresserad av undersökningarna. Det ska också vara förenligt med att hon har tillräckligt goda kunskaper för att kunna fatta sådana här beslut.

Det är två punkter som blir extra viktiga. Man måste kontrollera att kvinnan har förstått. Det räcker inte att ha en checklista där man prickar av att man har informerat om det man tycker är viktigt. Man måste också ha tillräckligt med tid; det återkommer jag till.

Vad ska informationen innehålla? Det finns riktlinjer som kommer från SBU och har uttalats av exempelvis det engelska gynekologförbundet. Man vill att informationen ska innehålla syftet med screeningen och varför man gör undersökningen. Det ska framgå att det är frivilligt att göra undersökningarna. Man ska informera om testmetoderna. Hur går man till väga? Vad kan metoderna visa och ge? Vilka risker och fördelar finns det med metoderna? Vad innebär det och vilken är sannolikheten att få positiva respektive negativa provsvar, men även falskt positiva och falskt negativa provsvar? Vad har man att välja på när man har fått sina provsvar? Vilka alternativ har man? Är det abort som står till buds? Man måste också informera om hur man kan få mer information.

Hur ser det ut i dag? Kvinnorna har ett stort behov av information, men förmågan att ta den till sig i det här sammanhanget varierar. Det beror på vilka tidigare kunskaper man har, vilka erfarenheter man har och vilken social situation man befinner sig i.

Kvinnorna söker mycket information själva. Det finns mycket på Internet. De sajterna är av väldigt varierande kvalitet.

Det finns brister i informationen. Man får inte likvärdig information oberoende av vilken mödravårdscentral man går till i landet. Det varierar mycket. Man får information om sannolikheter. Som Anna nämnde får man det efter NUPP- och KUB-testerna. Det är svår information att ge och ta till sig. Kvinnor har ofta svårt att förstå procenttal, siffror och vad det innebär. Man har sett att det kan vara lite lättare att förstå frekvenser. Det är lättare att förstå fyra på tusen än om man säger en på tvåhundraftio. Sannolikheten ska sättas i relation till ens egna erfarenheter och upplevelser. Dessutom måste man sätta den i relation till den risk som man utsätter fostret för om man genomgår ett invasivt prov.

Det är inte enkelt. Det är inte enkelt för någon av oss.

Rent vetenskapligt är det oklart hur man ska ge information och vad som är bäst. Det har gjorts en hel del studier på det. Man har kommit fram till det som vi i dag gör i Sverige. På mödravårdscentralen ger vi både skriftlig och muntlig information till dem som vill ha den. Det är barnmorskan som ska göra det.

I Stockholmsområdet testar vi just nu en film som är utvecklad av bland andra Anna Marsk. Vi ska se om det kan vara ett bra komplement till den information vi ger kvinnorna i dag, och om det kan öka likvärdigheten när det gäller informationen.

Nu ska jag svara på de här frågorna. Det är ett litet test.

Är kvinnorna och paren i dag välinformerade och gör kvinnorna informerade val när det gäller fosterscreening och fosterdiagnostik?

Vilken ruta hoppas vi på? Vi hoppas ju på den första. Jag var tvungen att ta mig friheten att lägga till en ruta. Det är tyvärr inte så här enkelt. Vi kan inte säga ja, men vi kanske inte heller kan säga nej.

En engelsk studie för några år sedan visade att det i England är ungefär 50 procent av kvinnorna som gör informerade val när det gäller fosterdiagnostiska undersökningar. Det är alltså hälften. Vi har tyvärr ingen anledning att tro att det ser väldigt mycket bättre ut här i Sverige.

Anna har redan tagit upp ett par av de fördelar man kan tänka sig när det gäller information. Nu vet vi ju inte riktigt hur det nya testet med den nya metoden kommer att se ut, men om man spekulerar kan man tänka sig att man med ett tidigare test har längre tid på sig att fatta ett beslut efter provsvar eftersom det görs tidigare under graviditeten.

Som jag sade är det svårt att förstå alla sannolikhetsbedömningar. Det kan bli så att vi får möjlighet att ge en diagnos redan efter blodprovet. I så fall behöver man ju inte förmedla sannolikhets- och risksiffrorna och ställa dem mot varandra. Man får då en direkt diagnos att ta ställning till.

En ny metod – oavsett vilken – kräver mer. Ytterligare krav kommer till. Mer kunskaper krävs hos barnmorskorna. Det är framför allt de som ger informationen. Det gäller förstås också läkarna som står bakom i de komplicerade fallen.

Det blir ett ökat behov av stöd och information till kvinnorna. Vi har redan en tveksam situation. Behovet av stöd och information kommer att öka ytterligare.

Att det är tidskrävande är inte heller att förringa. Det finns redan nu väldigt lite tid på mödravårdscentralerna att informera kvinnorna. Information om fosterdiagnostik är bara en liten del av all den information som barnmorskorna ska få ut till kvinnor i tidig graviditet.

När man erbjuder ett enkelt prov måste man öka uppmärksamheten på att kvinnans val faktiskt är informerat, annars kanske det lätt slinker med – ett blodprov verkar inte så besvärligt.

När vi erbjuder kvinnorna tester är det lätt för dem att tänka: Det är nog vad de förväntar sig att jag ska göra.

Man kan uppleva press både från vården och från samhällsdebatterna.

En nackdel med tidigare test är förstås, som Anna sade, att flera gravida kvinnor där naturen skulle ha en annan gång, också måste få information. De kvinnorna måste också fatta de här svåra besluten om sin graviditet. Man utsätter ju kvinnorna och paren för stora krav när de ska fatta de här besluten.

Det finns många fördelar med att slippa invasiva prov, men om man ska se det ur informationssynpunkt kommer kvinnan att med ett test få mindre tid att förstå och acceptera situationen.

Om det finns någon fördel med sannolikhetsinformationen är det att det ger en viss tid för förberedelse. Man kanske kan acceptera situationen och tänka ut en handlingsplan om vi har den flerstegsprocess som vi har i dag.

Jag ska passa på att slå ett slag för en ny bok som kommer ut den 12 november. Den handlar om fosterdiagnostik ur olika synvinklar. Det handlar om metoder och ett helt kapital berör information.

Det som inte har kommit med nu finns att läsa i den boken.

Slutligen vill jag sammanfatta. Det blir som vanligt en underdrift: Information är verkligen en utmaning.

Ordföranden: Vi tackar Susanne Georgsson Öhman.

Vi har nu hört tre föredragande. Nu finns det möjlighet att ställa korta frågor. Vi sparar diskussionen.

Maria Kornevik Jakobsson (c): Tack för bra dragningar. Hos mig landar det i en enda fråga: Vad händer med de föräldrar som väljer att göra det aktiva valet att föda ett barn som har kromosomavvikelser?

Anna Marsk: Det har inte så mycket med den nya metoden att göra.

Det blir som i dag. Det är inte alla kvinnor som gör fosterdiagnostik. I Stockholm är det kanske 75–80 procent av kvinnorna över 35 som genomgår KUB eller invasiva provtagningar. Alla är inte intresserade av provtagning. Det är inte något speciellt utpekande av dem.

Det är inte särskilt vanligt att kvinnor får besked om att de väntar ett barn med Downs syndrom och fullföljer graviditeten. Det händer vid enstaka tillfällen. Det händer inte så sällan att man får en påtagligt hög sannolikhet vid KUB-undersökningen och avstår från invasiv provtagning.

De blir ju inte utsatta för någon form av press eller påtryckning. Det handlar om information och att man ska ta reda på vilken typ av stöd de vill ha. Om man vet att de väntar ett barn med Downs syndrom kan man hjälpa till med kontakter med barnhälsovården innan. Man kan hjälpa till med kontakt med föräldrar som har barn med Downs syndrom. Man kan hjälpa dem att smälta in i den situation som väntar dem.

Den nya metoden påverkar inte det.

Ylva Johansson (s): Jag vill höra lite mer om när det här kan bli verklighet. Jag riktar min fråga till Erik Iwarsson. Du sade att vi inte riktigt är där än. Hur långt bort ligger det innan metoden kan fungera för kromosomavvikelser med tillräckligt stor sannolikhet för att man ska kunna använda den på kvinnor?

Erik Iwarsson: Jag önskar att jag kunde svara på det. Jag vet inte. Det finns företag som säger att de kommer med ett test inom ett halvår eller de närmaste månaderna. De har sagt det tidigare, men inte lyckats med det.

På det vetenskapliga området har man inte genomfört de stora testerna. Det är svårt att säga hur lång tid det tar.

Definitivt inom ett par år, men sannolikt tidigare.

Cecilia Widegren (m): Tack för informationen.

Jag vänder mig till Susanne. Informationsdelen var intressant, men jag var förvånad över att du fokuserade på den ena parten av föräldraskapet. Information måste vara oerhört viktigt för båda parterna. Jag kan inte i någon av dina bilder se att det står något om föräldrar. Det står bara kvinnan.

Varför lägger ni tyngden så?

Susanne Georgsson Öhman: På en del bilder har det tidigare stått kvinnan/paret. Naturligtvis riktar man sig till kvinnan och paret. Så arbetar man vid mödravårdscentralerna. Det är kvinnan som är den inskrivna patienten. Det handlar naturligtvis inte bara om kvinnan och paret utan också om eventuella syskon och en hel familj som man arbetar med för att de ska må bra.

Det gäller också de informerade valen. Det är inte en negativ påverkan att man fattar beslut tillsammans med sin partner. De är inte så att de informerade valen inte blir informerade val då.

Det är en viktig synpunkt. Självklart jobbar man med både kvinnan och hennes partner liksom med närstående.

Sven-Olov Edvinsson: Jag har två korta frågor.

Min första riktar sig till Erik Iwarsson. Vilka är de viktigaste frågorna som du anser ännu inte är besvarade när det gäller metodiken och sättet att analysera? Var finns de stora frågetecknen för tillförlitlighet och säkerhet?

Den andra frågan kanske både du och Anna kan svara på. Man pratar om risken för överdiagnostik. Kan ni ange några tal? Är den hundraprocentig eller enprocentig? Överdiagnostik är ju ett ganska viktigt etiskt problem.

Erik Iwarsson: Jag tar den första frågan. Jag antar att det gäller diagnostik av kromosomavvikelse, till exempel trisomi 21.

Det handlar om säkerheten i det stora materialet. Blir det här ett diagnostiskt prov eller bara ytterligare ett screeningprov för att välja ut dem som har högst risk? Frågan är om det kommer att kunna ersätta sticket i magen. Det är då det är något nytt.

När det gäller överdiagnostiken återstår det att se. Det handlar om test på ett stort material. Var hamnar säkerheten i testen? Det vet vi inte i dag.

Elina Linna (v): Jag har två frågor. Den första är till Erik Iwarsson.

Du sade att det är 8 procent i Stockholm som gör fostervattenprov på grund av KUB. Tillgången till KUB är ju väldigt olika. Finns det statistik på hur många i riket som gör fostervattenprov?

Den andra frågan ställs till Susanne Georgsson Öhman.

Du berättade hur många som beslutar efter information. Finns det någon statistik på hur många kvinnor som inte vill få information över huvud taget?

Erik Iwarsson: Jag känner inte till om det finns riksinformation om hur många som väljer att göra invasiv fosterdiagnostik. Jag vet bara att tillgången till KUB varierar stort över landet. Generellt är det fler personer i storstäder som väljer invasiva prov.

Anna Marsk: Det är färre i landet som helhet som gör invasiva prov än i storstäderna. Jag har sett en ganska aktuell siffra som säger att det är 6–7 procent av alla gravida som genomgår invasiva provtagningar i dag.

I storstäderna är kvinnorna äldre, och de har andra önskemål om fosterdiagnostiska undersökningar än vad man har på landsbygden.

Susanne Georgsson Öhman: Jag svarar på frågan om det finns statistik. Jag kan inte säga att det finns någon studie eller statistik som visar hur många som vill avstå från information.

När man talar med de barnmorskor som dagligen arbetar med detta på mödravårdscentralerna får man uppfattningen att det är ganska få kvinnor som väljer att helt avstå från information när man aktualiserar frågan.

Det är naturligtvis väldigt centrala frågor. Man har kanske en viss oro för fostret. Då vill man ha den information som finns att få.

Chatrine Pålsson Ahlgren (kd): Jag har två frågor. Den ena ställer jag till Erik. Den handlar om den nya metoden. Hur mycket information kan man få om man gör dessa blodprov och hur mycket bör man få veta?

Min andra fråga ställer jag till Susanne. Många patienter följer sjukvårdens råd. Finns det någon statistik på att det är skillnad beroende på vilken barnmorska som har givit informationen?

Erik Iwarsson: Man kan få väldigt mycket information från blodproven utifrån vad tekniken medger så småningom. När det gäller genetiska sjukdomstillstånd kan det bli mer än att bara titta på en enstaka mutation för en ärftlig sjukdom.

Jag vet inte om det är egenskaper du menar. Vi kan redan i dag säga om det blir en pojke eller en flicka. Andra egenskaper är vi än så länge extremt dåliga på att urskilja i arvsmassan.

Det är något som jag inte kan sia om för framtiden.

Susanne Georgsson Öhman: Chatrine frågade om statistik. Jag kan inte heller nu svara på om det finns statistik. Men visst får kvinnor olika information – både olika mycket tid och olika innehåll – beroende på barnmorskans personlighet, intresse och tidigare erfarenheter. Hon kanske själv har ett barn med Downs syndrom eller andra erfarenheter som gör att hon ger information på ett speciellt sätt. Tanken är att denna informationsfilm om fosterdiagnostik ska kunna bidra till att ge alla en mer likriktad och likvärdig information som

innehåller det som kvinnorna kan tänkas behöva för att fatta sina beslut. Då har man all information i den filmen.

Marina Pettersson (s): Min fråga riktar jag till Erik Iwarsson. Finns det några andra risker vid invasiv fosterdiagnostik än rena missfall – då pratar jag om skador på barnet och så vidare – som man kan undvika helt med denna icke-invasiva blodprovstagning?

Erik Iwarsson: Jag bollar över den frågan till Anna Marsk som håller på med denna typ av provtagning.

Anna Marsk: Nej, det finns inga starka belägg för att invasiva prov skulle vara skadliga för barn som överlever provtagningen.

Det finns rapporter som visar att om man har gjort fostervattensprov för tidigt eller före 15 fulla veckor skulle det vara en ökad sannolikhet för klumpfot hos födda barn. Det finns någon studie där det hävdas att det finns lite större risk för andningsstörning hos födda barn och att om man gör ett moderkaksprov för tidigt, före tio fulla veckor, kan det leda till att barn föds med det som man kallar reduktionsmissbildningar, alltså att armar eller ben är avkapade. Men det är väldigt små och osäkra data om att det verkligen skulle medföra någon sjuklighet hos födda barn.

Ordföranden: Då har vi gått igenom frågelistan, och nu tar vi paus.

(Paus)

Ordföranden: Vi återupptar det öppna seminariet som handlar om fosterdiagnostik och som riksdagens socialutskott anordnar tillsammans med Smer, Statens medicinsk-etiska råd. Vi har kommit halvvägs in i vårt seminarium. Vi fortsätter det med ytterligare tre föredragningar. Sedan ska vi ha en avslutande diskussion med frågor.

Nu är det dags för Marita Wengelin som representerar Svenska Downföreningen. Rubriken för hennes anförande är ”Att leva med Downs syndrom”.

Marita Wengelin: Jag vill börja med att tacka socialutskottet och Statens medicinsk-etiska råd för initiativet att bjuda in Svenska Downföreningen till dagens seminarium. Det är dock med delade känslor som jag sitter här. Det är mycket bra att en intresseförening för Downs syndrom får komma till tals i de etiska frågorna kring fosterdiagnostik. Men skälet, själva anledningen, till att vi är inbjudna är ytterst beklagligt. För än en gång understryks att fosterdiagnostik är lika med Downs syndrom, att det finns ett uttalat syfte att eftersöka foster med en avvikelse på kromosompar 21, Downs syndrom.

Vi från Svenska Downföreningen förstår inte det syftet. Än mer oförklarligt blir det om man läser att det övergripande syftet med tidig fosterdiagnostik är att förebygga och minska lidande. Så står det i SBU:s rapport från 2006, *Metoder för tidig fosterdiagnostik*.

Jag som förälder till ett barn med Downs syndrom lider inte. Min son som har Downs syndrom lider inte. Att leva med Downs syndrom är inte ett liv i lidande.

En blick 30–40 år tillbaka i tiden, då fosterdiagnostiken alltmer började utvecklas, ger en annorlunda bild. Många människor med utvecklingsstörning bodde på institution och vårdhem. Utvecklingen därifrån och framåt har varit enorm och beskrivs insiktsfullt av Karl Grunewald i hans bok *Från idiot till medborgare*.

Fosterdiagnostiska metoder har också utvecklats. Men utvecklingen av levnadsvillkoren för personer med Downs syndrom och utvecklingen av fosterdiagnostik har inte gått hand i hand. Det är minst sagt en paradox att människor med Downs syndrom lever ett allt längre och friskare liv, rikt på upplevelser samtidigt som det görs så mycket för att personer med Downs inte enska födas.

Personer med Downs syndrom växer upp i sina familjer, går i förskola och skola och flyttar hemifrån. Merparten lär sig läsa, skriva och räkna. Som vuxna har de ett arbete på den öppna arbetsmarknaden eller daglig verksamhet. De förälskar sig och gifter sig. De har fritidsaktiviteter och intressen. De reser utomlands. De surfar på Internet och chattar. De har familj och vänner. De älskar och är älskade.

Som ni hör är det inte svårt att beskriva hur det är att leva med Downs syndrom, för det är i så många avseenden ett liv som alla lever. Men hur det verkligen är att leva med Downs syndrom kan självklart bara personer med Downs syndrom berätta om och visa. Tack och lov får de allt oftare komma fram i offentliga, publika och mediala sammanhang och visa en del av sin kapacitet och livsglädje. Det kan vara i tv-serien *I en annan del av Köping*, i Glada Hudik-teaterns och Moomsteaterns föreställningar, som barnmodell för kläder i Icacuriren, på tv som medverkande i Bolibompastudion eller som nu det senaste exemplet som skådespelare i Icas reklam om praktikanten Jerry.

Budskapet i dessa exempel är glasklart: Mångfald berikar.

Det är således inte bara det faktum att personer med Downs syndrom lever ett bra liv och har rätt till sina liv som är det viktiga att föra fram här i dag. Det är lika viktigt för omgivningen, för samhället och för oss alla att personer som inte är till hundra procent lika oss själva finns och att vi därmed bejakar mångfalden.

Människors lika värde och rättigheter oavsett hudfärg, religion, kön, sexuell läggning eller funktionshinder är reglerat i lagar och FN-konventioner. Men oavsett lagar är det i grund och botten en fråga om värderingar och värdegrunder. Vilket slags samhälle vill vi ha i Sverige?

Resonemanget för mig tillbaka till de etiska frågeställningarna kring fosterdiagnostiken. Svenska Downföreningen har under flera år både följt och

agerat i debatten kring fosterdiagnostik. Vi har av forskare, genetiker, läkare och politiker allt som oftast bemötts med argument såsom att alla gravida har rätt att få ta del av erbjudandet om fosterdiagnostik, att det är de blivande föräldrarna som själva efterfrågar fosterdiagnostik och att tidig fosterdiagnostik är att föredra för att minska missfallsrisken.

Samtidigt benämns fosterdiagnostik i positiva ordalag erbjudande och ofarliga metoder. Analyserna benämns ofta riskanalyser och inte sannolikhetsanalyser. Det som eftersöks är missbildningar, rubbningar och skador på fostret. Valet framställs som friskt mot sjukt. Budskapet i dessa exempel är också glasklart: Värderingen av vilka liv som är värda att födas är redan gjord. Valet för de blivande föräldrarna är redan gjort.

Överallt i dessa sammanhang nämns Downs syndrom som den primära diagnos som eftersöks. Signalen som sänds är således att Downs syndrom inte är önskvärt i vårt samhälle. Det är skamligt.

I och med KUB-testets mer allmänna och omfattande införande uppmärksammades behovet av att de blivande föräldrarna måste få mer information om valet som de ställs inför, vad de kan välja och vad de i så fall väljer bort. Det är bra, och vi vet att vissa satsningar på en mer fullständig information har gjorts i vissa landsting. Men det räcker inte.

Vi vet också från kontakter med barnmorskor inom mödravården och från kvinnor som har gjort abort vid beskedet att de väntar ett barn med Downs syndrom, att det finns enorma brister när det gäller både hur informationen ges och vilka kunskaper som de vårdanställda har om de diagnoser som fosterdiagnostiken eftersöker. Vi vet att det finns de som ångrar sin abort eller tycker att beslutet forcerades fram för fort för att de skulle kunna känna att det var ett självständigt val de gjorde. Det är mycket olyckligt och har svåra och ibland ödesdigra konsekvenser. Detta orsakar lidande.

Svenska Downföreningens ställningstaganden när det gäller fosterdiagnostik är följande.

För det första: Det är den gravida kvinnans och de blivande föräldrarnas enskilda värderingar och ställningstaganden som gäller för att ett självständigt val när det gäller fosterdiagnostik ska kunna göras. Valet innefattar att ta del av eller inte ta del av information om fosterdiagnostik, att genomföra eller inte genomföra fosterdiagnostik samt valet om abort ska göras eller inte.

För det andra: Vi motsätter oss att fosterdiagnostiken eftersöker foster med Downs syndrom. Om fosterdiagnostiken är till för att förebygga och minska lidande, varför är Downs syndrom då den diagnos som eftersöks? Det är en diagnos som faktiskt innebär liv och dessutom ett liv fullt av möjligheter och en inneboende potential.

För det tredje: Ett samhälle för alla och allas lika värde – det måste vara den rådande värderingen i vårt land, och den måste ha stöd fullt ut av alla beslutsfattare för att den ska genomsyra samhället i övrigt.

Det faktum att punkt 1 och 2 inte uppfylls i dag har redan lett till att allt färre barn med Downs syndrom föds. Ett exempel är grannlandet Danmark

där antalet barn med Downs syndrom som föds har minskat avsevärt sedan KUB-testet gjordes tillgängligt för alla gravida kvinnor.

Eftersträvar vi i Sverige samma utveckling? Vill vi leva i ett elitistiskt och likriktat samhälle, eller vill vi ha ett samhälle präglad av tolerans och mångfald, ett samhälle för alla? Då är jag tillbaka till frågeställningen för dagens seminarium. Ni som har lyssnat till mig vet hur vi från Svenska Downföreningen besvarar frågorna.

Människor med Downs syndrom och alla slags funktionsnedsättningar har rätt till sina liv, och de behövs i vårt samhälle. Alla strävanden från politiker, från sakkunniga, från beslutsfattare och från oss alla måste stödja detta faktum. Allt annat är oetiskt.

Låt oss inte fatta beslut i dag som vi kommer att ångra sedan. Låt oss inte behöva skriva en fortsättning på Karl Grunewalds bok med titeln *Från idiot till medborgare till utrotad*. Låt inte den generation med barn med Downs syndrom som lever nu bli den sista generationen.

Ordföranden: Tack så mycket! Ni har möjligheter att ställa frågor och framföra synpunkter lite senare.

Nu har vi kommit till Karin Johannisson, professor i idé- och lärdoms historia vid Uppsala universitet och dessutom sakkunnig i Smer som ska tala i tio minuter under rubriken "Idéhistoriskt perspektiv".

Karin Johannisson: Jag har alltså tio minuter för det idéhistoriska perspektivet, som i de här sammanhangen brukar handla om att påminna om att det som en bestämd samtid uppfattar som självklart och vetenskapligt och politiskt sanktionerat kan te sig annorlunda i ett eftervärldsperspektiv.

Jag har några punkter. Jag ska oerhört kort följa först och främst det historiska vardagsspåret – så kallar jag det – i synen på fosterdiagnostik. Sedan ska jag tala om det vetenskapliga framstegsspåret och till sist det problematiserande spåret.

Det jag kallar för det historiska vardagsspåret är helt enkelt bara att påminna om att fosterdiagnostik alltid har utförts, men med enkla medel – att lyssna med örat eller med stetoskop. Detta var någonting som hade sin främsta betydelse genom att fastställa dels graviditet, dels fosterutvecklingen. En detalj som jag vill nämna är föreställningen om att saker som hände mamman under graviditeten kunde påverka fostret och skada fostret. Detta är egentligen de metoder man hade för fosterdiagnostik ända fram till i stort sett 1960-talet. Då infördes först elektronisk fosterövervakning i samband med förlossningen. Sedan kommer, som vi alla vet, fostervattensprovet, som introducerades under 1960-talet. Så småningom kom också en lång rad andra metoder.

1963 införs fosterskadeindikationen i abortlagstiftningen, det vill säga selektiv abort vid risk för "svårartad sjukdom eller svårt lyte". Denna prenatala diagnostik, i första hand som fostervattensdiagnostik, slår igenom bredare omkring 1970. När man tittar på siffror är det intressant att notera att det bara

görs 21 fostervattensprov 1970 i Sverige. Några år senare, 1978, är de redan 1 000. Den snabba utvecklingen förklarades med att diagnostiken var efterfrågad.

Saken var livligt debatterad. Man pekade på flera etiska problem. För det första handlade det om att ställa diagnos på en skada som inte kan botas och där den enda utvägen är att avsluta fostrets liv. Det är ett stort etiskt dilemma. För det andra handlade det om att detta att bokstavligen se en skada också är att ge fostret ett slags identitet. Fosterdiagnostiken gör fostret till en person.

I samtiden, alltså 60-talet, finns en stor paradox. 1965 kommer Lennart Nilssons *Ett barn blir till*. Dess betydelse kan över huvud taget inte överskattas just när det gäller att göra fostret från en anonym varelse till en person, en fritt svävande astronaut inuti moderkroppen som alla kan se. Vad innebär det för de ställningstaganden som kan bli följden av fosterdiagnostik?

För det tredje var alltså ytterligare ett etiskt dilemma att om fostret kan ses på det här sättet är det också svårt att sortera bort det. Man har redan gett det en identitet. Detta gäller generellt för de alltmer avancerade visualiseringstekniker som vi har i dag, även om de nu kommer in mycket senare i bilden än de nya diagnostiska teknikerna.

Argumenten under 60-talet för prenatal diagnostik var i många fall dels humanitära, det vill säga med föräldraspekten, dels ekonomiska. I dag tror jag inte – vilket jag tycker är intressant att konstatera och peka på – att vi skulle ställa oss bakom de artiklar som publicerades till exempel i *Läkartidningen*, flera med mycket detaljerade beräkningar av exakt vad ett barn med Downs syndrom kommer att kosta samhället i ett tioårsperspektiv och i ett längre perspektiv. 1992 hade *Läkartidningen* en lång rad artiklar med avancerade beräkningar för en lång rad diagnoser som handlar om samhällsvinst av selektiva aborter. Man stannar på siffran 1,2 miljarder per år om man tar hänsyn till risk för olika sjukdomar. Jag tycker att detta är ett bra exempel på att vi i dag är angelägna att inte resonera på det sättet eller att åtminstone kamouflera om vi skulle våga in den typen av ekonomisk argumentering.

Det var få motröster mot fosterdiagnostiken under 70- och 80-talet. Det är inte konstigt. Fosterdiagnostiken beskrivs, med all rätt förstås, som ett stort medicinskt framsteg likvärdigt med PKU-screeningen för alla nyfödda. Det tonades ned att den var inriktad på selektiva aborter. Man ska inte glömma att det i realiteten innebär att det handlar om att välja bort sådana som man har anledning att tro ska födas sjuka eller med olika skador. Man ska inte gömma realiteter bakom tekniska ord.

Jag hoppar över det här med ultraljud tills vidare. I går läste jag mig till – och jag utgår från att det stämmer – att 100 procent av dem som i dag får veta att de väntar ett barn med Downs syndrom väljer bort barnet.

Jag kommer nu till mitt sista spår – det som jag kallar för det problematiserande spåret. Det handlar om historisk erfarenhetskunskap, även om jag tror att man kan hämta erfarenhet också ur det jag nyss nämnde att det för 20 år sedan var helt möjligt att med mycket konkreta ekonomiska kalkyler beskriva samhällsvinsten av att välja bort skadade barn. När vi talar om den historiska

erfarenheten i de här sammanhangen handlar det nästan alltid om jämförelser med folkhemmets folkhälsopolitik. Det gäller då särskilt steriliseringspolitiken, som i och för sig inte handlar om att välja bort foster utan om att välja bort graviditeter. Steriliseringspolitiken kom också att kombineras med en mycket sträng institutionalisering, ofta under omänskliga former, av barn födda med olika skador. Detta har bland andra Karl Grünewald pekat på.

Inom ramarna för det steriliseringspolitiska programmet finns två huvudargument som är relevanta för den här diskussionen. Det ena är vad som då kallades för det eugeniska eller rashygieniska argumentet. Det handlade om att sortera bort de så kallade mindervärdiga. Det är ett diffust begrepp, som alla förstår, och en konstruktion som kom att knytas till ett annat diffust begrepp – sinnesslöbegreppet. Det rashygieniska argumentet handlade om att välja bort de så kallade mindervärdiga, för att tala med dåtidens språkbruk. Det arvshygieniska argumentet, som kom att ersätta begreppet rashygien, handlade om att sortera bort sjukdomsbärarna – dem med nedärvda sjukdomar.

Hela steriliseringsprogrammet omfattade, som nästan alla vet i dag, 63 000 individer. Jag vill bara få inskjuta en sak även om det inte hör till huvudfrågan: Det är viktigt att man inte förblandar antalet steriliserade med antalet tvångssteriliserade. Det är stor skillnad. Den stora steriliseringsutredning som arbetade för några år sedan, där jag också satt med, har beräknat med statistiskt säkrade metoder hur många det handlade om i realiteten som kan ha steriliserats med tvång. Men det lämnar jag nu.

De indikationer som gällde var den eugeniska, det vill säga rashygieniska, den sociala och den medicinska. Om vi ser i siffror på hur många graviditeter som sorterades bort av eugeniska skäl – där man inte önskade barn av vissa föräldrar – dominerade den eugeniska indikationen helt i början av perioden. Steriliseringsprogrammet sträckte sig från 1934 till 1975. Det handlade i periodens början om 83 procent av samtliga fall. Sedan föll siffran och blev 10 procent på 50-talet, även om det brukar påpekas att det fanns kosmetik i de här siffrorna och att man kom att kalla eugeniska steriliseringar för medicinska.

Det är viktigt att påpeka att de ras- och arvshygieniska argumenten i praxis kombinerades mycket starkt med samhällsekonomiska argument, främst på kommunal nivå.

Låt oss göra en jämförelse mellan då och nu. Vad har steriliseringserfarenheten att säga oss i dag? Den stora skillnaden som alltid påpekas, vilket också är fullt rimligt, är att det då handlade om samhällets intresse. Det var det som styrde. I dag handlar det om att individen, föräldrarna, får styra valet. Så sägs det. Men jag tror att detta är en mycket mer komplex relation än man ofta föreställer sig. Det blir ett problem att skjuta över hela ansvaret på individen och därmed tro att man har löst problemet. Det handlar också för individen om att han eller hon i allra högsta grad är innesluten i föränderliga normer och föreställningar. Det finns etablerade överenskommelser för friskt, sjukt, normalt och avvikande, och man är underkastad press av olika slag.

Här finns en lång rad dilemman. Ett är till exempel att individen känner sig tvungen att genomgå fosterdiagnostik därför att metoden finns och erbjuds. Ett annat är att individen eventuellt känner sig tvungen att göra abort om risk finns för att fostret inte är normalt friskt.

Jag vill nog föreställa mig, och tror mig veta eftersom jag nästan dagligen umgås med de unga generationerna, att många upplever detta som ett problem åtminstone på teoretisk nivå. Om jag får veta att mitt barn kan födas med en eventuell skada och jag ändå potentiellt skulle välja att föda det – kommer då samhället eller vem det nu är i efterhand att säga: Du hade din fulla frihet? Med det argumentet kommer man kanske då att kunna montera ned resurser för barn födda med skador. Den diskussionen finns i dag. Det är en form av prövning av misstankens perspektiv gentemot samhället.

Det finns också det motsatta intresset med fosterdiagnostik, som har diskuterats här i dag. Det handlar om individens önskan att avbryta graviditeten på allt bredare indikationer av vad som inte skulle falla inom det önskade eller normala. Det handlar till exempel om kön.

Allt detta handlar om balansen mellan samhälle och individ. Jag tycker att det Susanne Georgsson Öhman sade var viktigt; man har inte löst problemet genom att skjuta över ansvaret och valmöjligheten på individen. Detta är också min viktigaste slutsats. Det handlar om oerhört svåra frågor om olika normer och upplevd press. Det handlar om vad informerat samtycke i realiteten innebär. Jag tror att det finns en lång rad aspekter som man måste grubbla mycket djupt över. Det handlar om skärpt uppmärksamhet bland experterna på att bevaka att fosterdiagnostiken inte används med ekonomiska och politiska argument, och helst inte med marknadsargument. Det handlar om skärpt uppmärksamhet hos politikerna så att inte experternas nya kunskaper och tekniker får styra oreflekterat.

Jag hade också tänkt säga någonting om de föreställningar om normalitet som lyftes fram under den så kallade positiva eugeniken under 40-talet. De föreställningarna om normalitet skulle vi inte ställa oss bakom i dag.

Ordföranden: Tack så mycket! Nu har vi kommit till den sista föredragande inför diskussionen, nämligen Jan Wahlström som är professor i klinisk genetik och sakkunnig i Smer. Rubriken är ”Etiska aspekter”.

Jan Wahlström: Herr ordförande! Jag ska diskutera etiska aspekter. Det är klart att det är mycket som har nämnts redan, men jag ska försöka att anlägga ett annorlunda perspektiv på den diskussion som har förts här. Det är naturligtvis de etiska förtecknen jag ska använda mig av.

Som inledning på min framställning skulle jag vilja ta följande utdrag ur Smers utredning om fosterdiagnostik från 2006. Det stämmer också väl överens med den inledning som våra bägge ordförande hade. Det behövs en kontinuerlig uppföljning av fosterdiagnostiken. En bred samhällelig debatt med

ställningstaganden från samhällets sida är nödvändig när man diskuterar de här frågorna.

Jag har försökt lista några olika perspektiv som jag vill ta upp. Jag kommer inte att hinna med allihop, men jag vill presentera de kanske viktigaste här. Rubrikerna finns med på overheadbilder.

En ny metod med flera olika tänkbara kliniska tillämpningar, som vi just har fått höra, kan vara på väg att introduceras inom hälso- och sjukvården. Det kan på ett avgörande sätt komma att påverka hur genetisk fosterdiagnostik kommer att utföras i framtiden. Det finns all anledning att starta den samhälleliga debatten – den som Smer efterlyste, som jag visade på föregående bild – innan metoden har införts i den kliniska vardagen. Tidigare erfarenheter visar att det är svårt, för att inte säga omöjligt, att starta en meningsfull etisk diskussion när en ny metod väl har införts och blivit etablerad och när patienterna står i kö utanför dörren och vill ha metoden tillämpad på de besvär de eventuellt har.

Om man ser på användbarheten av de metoder som vi har fått presenterade här saknas ännu data. Det är viktigt utifrån ett etiskt perspektiv. Vad som saknas är användbarheten i kliniska perspektiv. Det är intressant att notera att Sequenom, som är en av de största aktörerna på det här fältet i USA, nyligen fick medge att företaget har misslyckats med planerna på att under sommaren 2009 börja sälja en säker metod för att finna kromosomförändringar, framför allt trisomi 21. När jag fortsätter att tala om etiska perspektiv här är det framför allt den metoden jag kommer att kommentera.

Att man misslyckats med det här visar tydligt att det finns flera tekniska problem kvar att lösa innan metoden kan användas i praktiken. Ur ett etiskt perspektiv är en viktig fråga om den nya metoden innebär andra etiska konflikter eller att andra etiska värden påverkas än dem som identifierades när samhället accepterade dagens genetiska fosterdiagnostik. Ytligt sett kan man konstatera att så inte verkar vara fallet. Metoderna innebär emellertid förskjutningar i de kunskaper och värderingar som ligger till grund för till exempel Smers tidigare ställningstagande från 2006. Dessutom ställs en del gamla etiska konflikter i fokus på ett helt nytt sätt. Jag kommer att ge exempel på det här i min presentation.

Låt oss börja med några mer allmänna, övergripande synpunkter. Det finns skäl att understryka att även om samhället etiskt och legalt accepterar fosterdiagnostik såsom den utformas i dag, betyder det inte att metoden är etiskt oproblematiske. Den nya metoden innebär till exempel uppenbara fördelar som tidigarelagd provtagning och minskad risk för missfall vid provtagningen. Men samtidigt väcker metoden andra etiska frågor, som vi också hör. Man kan till exempel fråga sig om antalet egenskaper eller sjukdomar som metoden kan diagnostisera borde begränsas på ett eller annat sätt.

Den nya metoden förorsakar inga missfall, men samtidigt innebär den att fler skadade foster kommer att upptäckas – sådana foster som med den nu använda metoden skulle ha lett till missfall. Då blir naturligtvis en relevant fråga vad en sådan förändring i uppläggnings av undersökningen innebär för

den gravida kvinnan. Det är ju hon som är mest berörd, även om också familjen naturligtvis är involverad.

Ytterligare en utgångspunkt som kan vara betydelsefull är hur metoden kommer att introduceras i praktiken. Vi har förstått att det inte är helt tydligt hur man kommer att gå till väga. Jag tycker att man kan se två huvudalternativ som just nu är tänkbara. Det är dels att den nya metoden används som ett komplement till redan befintlig fosterdiagnostik, dels att nuvarande fosterdiagnostik helt ersätts av den nya metoden. I det förra fallet blir skillnaderna mindre vid jämförelse med dagens erbjudanden. Undersökningen genomförs fortfarande i två steg. I det första steget identifieras graviditeter med hög risk för att fostret har en kromosomförändring medan man i nästa steg använder en metod som inte innebär risker för fostret.

I det andra alternativet övergår man till en metod som är direkt diagnostisk. Det innebär en betydande risk för att den gravida kvinnan kan uppleva ett indirekt tvång att göra analysen. Hon kan befinna sig tidigt i graviditeten – säg i sjunde graviditetsveckan. Provtagningen är enkel, och betänketiden kan vara mycket kort. En sådan situation är inte den bästa för att kunna fatta ett autonomt beslut som ska bygga på kvinnans egen värdegrund. Frågan är om det över huvud taget är möjligt att skapa sådan förutsättning för beslut att rimliga krav på autonomi kan sägas vara uppfyllda.

Nästa rubrik som jag vill stanna upp lite vid är den jag redan tidigare har nämnt. Det gäller autonomifrågorna. Jag tycker att de hör till de centrala frågorna. Målsättningen med fosterdiagnostik kan analyseras ur flera olika perspektiv. För kvinnans del kan en viktig fråga vara att självständigt ha möjligheter att besluta om hon anser sig kunna ta hand om ett skadat eller sjukt barn. Ur samhällets perspektiv handlar det om att erbjuda fosterdiagnostik till gravida kvinnor inom vissa ramar och på ett sådant sätt att kvinnans självbestämmande kan tillgodoses.

Autonomi är sålunda en central etisk princip vid fosterdiagnostik. Att tillförsäkra den gravida kvinnan autonomi i hennes beslut att göra eller avstå från fosterdiagnostik utgör en viktig del när man fattar beslut om huruvida en ny fosterdiagnostisk metod är etiskt acceptabel.

I Smers yttrande från 2006 beskrevs en modell för hur kunskapen kunde förmedlas på ett sådant sätt att individens möjligheter att fatta beslut förstärktes. Om den nya metoden införs som direkt diagnostik ställs mycket stora krav på informationen, som vi har förstått av tidigare föredrag här. Men det är inte bara den gravida kvinnan som ska få information, utan också allmänheten behöver ha den här kunskapen för att ha en beredskap om man på olika sätt kommer i kontakt med fosterdiagnostik.

Ytterligare forskning inom det här fältet behövs för att man säkert ska få kunskap om hur informationen ska utformas under svenska förhållanden för att bäst tillgodose kraven på självbestämmande. Denna kunskap kommer att vara central för frågan om huruvida metoden kan komma att uppfattas som etiskt acceptabel.

Nästa rubrik jag vill ta upp gäller abortfrågan. Fosterdiagnostik är starkt förknippad med möjligheten att göra legal abort. I princip kan man säga att det inte föreligger någon skillnad i denna fråga mellan den fosterdiagnostik som erbjuds i dag och de möjligheter som kan erbjudas med den nya metoden. En skillnad kan emellertid vara att fler gravida kvinnor väljer att göra fosterdiagnostik med den nya förenklade metoden, eftersom provtagning kan ske tidigare i graviditeten och eftersom provtagningen är riskfri.

Den kanske viktigaste frågan vill jag ta upp nu. Det gäller människovärdet. En central frågeställning är om införandet av den nya fosterdiagnostiken kommer att förändra vår människosyn och vilket samhälle det i så fall leder till. Människovärdet hotas beroende på att fosterdiagnostik kan påverka människosynen negativt. Detta beror på att verksamheten ger uttryck för ett synsätt som inte tillmäter alla samma värde. Detta stämmer i så måtto att upptäckten av en skada eller sjukdom hos fostret ofta leder till att graviditeten avbryts. Fosterdiagnostik skulle därmed kunna betraktas som ett sätt att sortera bort vissa individer som på grund av sin funktionsnedsättning eller sjukdom kan anses icke önskvärda eller inte lika önskvärda som andra.

Den fosterdiagnostik som bedrivs i dag har emellertid accepterats i samhället ur etiska perspektiv och har godkänts av de flesta. En av de allra viktigaste frågorna är därför om den nya metoden negativt påverkar människovärdet och vår människosyn i sådan omfattning att vi bör avstå från att införa metoden. Kopplad till denna fråga är frågan om huruvida det kan finnas andra förutsättningar, förutom de rent medicinsktekniska, som måste vara uppfyllda för att metoden ska bli etiskt acceptabel.

Frågan kräver att man gör en ordentlig genomlysning av såväl etiska som sociala konsekvenser och besvaras genom beslut som fattas i demokratisk ordning.

Det finns en lång rad av frågor som jag tyvärr inte hinner med att ta upp här och som också de har etiska implikationer. Jag menar att det finns skäl att återkomma till dem i den debatt som jag hoppas att detta seminarium är en startpunkt för.

Den förenklade könsbestämningen innebär risker för att man gör så kallad social könsbestämning, det vill säga att man väljer enbart med utgångspunkt från könet. Det finns också en risk med förenklade faderskapsbestämningar. Man kan göra faderskapsbestämningar där den blivande fadern inte vet om att bestämningen görs. En viktig punkt är att man kan göra tester direkt via Internet. Det kanske inte är aktuellt i dagsläget, och det finns många metoder som behöver utvecklas för att det ska bli tillgängligt. Men det finns långt framskridna planer på att sådana erbjudanden ska finnas. Det finns också patentfrågor, som har mer med kostnader för analyserna att göra. Det finns i dagsläget många patent utvecklade, framför allt från firman Sequenom, som jag nämnde inledningsvis. Slutligen måste naturligtvis den nya metoden också bli utsatt för prioriteringar på samma sätt som andra medicinska metoder.

Som avslutning skulle jag vilja säga att det enligt min mening är nödvändigt att starta den breda samhälleliga debatten nu om huruvida vi ska införa

eller avstå från att införa den nya metoden för fosterdiagnostik. Jag tror att vi behöver den tid som återstår innan den verkligen finns på plats för det rådrum som behövs.

Ordföranden: Tack så mycket, Jan Wahlström! Nu tar vi den tid vi tycker oss behöva fram till kl. 12.00 till att ställa frågor. Också ni som sitter här vid sidan om i lokalen har nu möjlighet att begära ordet och komma in i frågestunden och diskussionen.

Barbro Westerholm (fp): Marita Wengelin tog upp någonting väldigt viktigt, nämligen hur annorlunda situationen är i dag för barn, ungdomar och vuxna som föds med Downs syndrom. Det gäller också en del andra medfödda sjukdomstillstånd; situationen förändras.

Det är viktigt för blivande föräldrar att veta om detta – att det som var i går inte är det som gäller i dag. Det måste de veta inför ett läge då de beslutar sig för att ta ett sådant här prov och vad de ska göra med provsvaret.

Min fråga går till Susanne Georgsson Öhman och Anna Marsk. Hur ska man i framtiden få fram den här nya kunskapen och erfarenheten till föräldrarna så att de fattar beslut på korrekt beslutsunderlag?

Susanne Georgsson Öhman: Detta är återigen en väldigt komplex och komplicerad fråga. Man kan lite grann knyta an till tidigare talare här, som har sagt att man måste ge de blivande föräldrarna chansen att reflektera över frågorna.

Jag tänker att man kanske ska gå ut med det här lite mer brett. Blivande föräldrar ska inte stöta på det precis när de kommer till mödravården, för då har de väldigt kort tid på sig eftersom kvinnan då redan är gravid. Jag tänker på Maritas aspekter, och de är kanske svåra att få fram då. Erfarenheten visar också att om man har kommit så långt att man har bestämt sig för att göra olika tester på fostret och får besked om sannolikheter eller erbjudanden kan det vara svårt att komma in med viss information. Man kanske har tänkt att för mödravården det kan vara bra att träffa föräldrar till barn med Downs syndrom.

Men då är det ofta så att de blivande föräldrarna som är gravida kanske tackar nej till det. Det finns liksom en barriär där och ett hot. De här besluten är väldigt svåra.

Marita Wengelin: Jag tror att den bästa vägen för oss i samhället att gå är att se till att personer med funktionsnedsättning inkluderas i så många sammanhang som möjligt så att de blir synliga i samhället och finns med på lika villkor. På det sättet minskar också fördomarna och okunskapen och de förutfattade meningarna, och därmed försvinner också rädslan. Det är min förhoppning att genom att personer med Downs syndrom och andra funktionsnedsättningar finns och verkar i vårt samhälle, blir det också så att blivande föräldrar

som ställs inför valet väljer att tacka nej eftersom de inte ser det som ett hot. De är inte rädda för det som tidigare var okänt, för nu är det känt.

Maria Kornevik Jakobsson (c): Jag var tidig med min fråga som sedan belystes väldigt bra av de tre sista talarna. Det gäller vilka möjligheter man har, om man väljer att göra en test och sedan får reda på att man bär på ett barn med en kromosomavvikelse, att i detta informationsflöde säga: Stopp, jag väljer barnet.

Det går fort. Jag har alldeles nyligen hört talas om en ung kvinna, 20 år, som kommer till mödravårdscentralen där man förutsätter att hon ska göra abort eftersom hon är ung. Nu gäller detta absolut inte alla, men det hände en gång, och det tycker jag är en gång för mycket.

Jag har en fråga till Susanne Georgsson Öhman. Finns det någon tanke på att belysa de här frågorna i utbildningen så att det inte går så där snabbt, att det inte blir automatik och att det inte blir slentrianmässigt när man informerar? Jag förstår att det inte bara är *en* tårtbit utan många, men finns det med i utbildningen?

Ylva Johansson (s): Min fråga anknyter till det som Barbro Westerholm tog upp. Jag tror att det var Karin Johannisson som sade att graviditeten avbryts i 100 procent av fallen med foster med konstaterat Downs syndrom. Det låter som en väldigt hög siffra. Den bild jag har är att man tar ställning till om man vill veta, och då tar man samtidigt ställning till vad man ska göra med informationen. Det är väldigt många som väljer att inte göra testet för att man inte vill veta i förväg eftersom man inte har tänkt agera utifrån detta.

Då är min fråga, och jag tror att det var Anna Marsk som var inne på det: Kommer det att bli en förskjutning i hur lätt man fattar beslutet om vad man ska få veta utan att man är beredd att hantera informationen? Kommer det i så fall att påverka hur man kommer att välja? Vet man någonting om detta? Förstår ni min fråga? Det handlar om den uppenbara fördelen med tidig information och om att slippa missfallsrisken. Blir det så att väldigt många kvinnor kommer att skaffa sig information som de inte har tagit ställning till att de vill ta emot och är beredd att ta emot? Vad vet vi om detta?

Susanne Georgsson Öhman: Jag ska börja med att försöka svara på frågan angående utbildningen. Här vill jag också göra en koppling till det Jan Wahlström säger om att det behövs ytterligare forskning om vilka metoder som egentligen är de bästa för svenska förhållanden, för det finns verkligen inte. Vi är på väg när det gäller detta med filmen, men man inför inte en sådan metod utan att det blir en reflexion, utan sådant måste man också följa upp.

När det gäller utbildningen är det ungefär som på mödravårdscentralen, det vill säga att det är en väldigt konkurrens om tiden. Vad ska man fokusera på när det gäller tiden? Där tror jag att om man kommer in med ytterligare forskning och får mer forskningsresultat kommer det automatiskt mer in i

utbildningen. Där får man också vara framme. Jag hoppas att den här nya boken som bara handlar om fosterdiagnostik, där målgruppen framför allt är barnmorskestudenter och barnmorskor, ska kunna hjälpa till så att man ska kunna få en samlad bild av hur läget ser ut. Jag hoppas också att den ska kunna vara en hjälp så att man är beredd på detta när man sedan kommer ut och arbetar.

Anna Marsk: Först vill jag säga att alla som vid ett diagnostiskt prov får reda på att de väntar barn med Downs syndrom inte väljer att avbryta graviditeten. Den absoluta majoriteten gör det men inte alla. Samtidigt är det som Ylva säger att det finns en inte alldeles liten andel som avstår från att göra både sannolikhets tester och diagnostiska tester eller diagnostiska tester efter sannolikhets tester där man kanske får en förhöjd sannolikhet eller en sannolikhet som är så stor att frågan om ett invasivt prov tas upp. Den sannolikheten är inte tillräckligt stor för just den kvinnan för att hon ska göra ett invasivt prov. Det är ett personligt ställningstagande. Det finns en inte alldeles liten andel kvinnor som inte alls är intresserad av den här typen av diagnostik.

Sedan frågade du också om den här nya diagnostiken kan leda till att fler kvinnor väljer det här lite mer lättamt. Jag tror att det kan finnas en fara för det. Det kan i alla fall bli effekten av det. Jag har gjort fostervattensprov och moderkaksprov i kanske 20 år under mitt yrkesliv. Jag har nästan aldrig träffat någon som har kommit till den invasiva provtagningen och inte har fattat vad det handlar om. De har varit väldigt motiverade och välinformerade.

När jag träffar kvinnor som har gjort KUB är det inte så himla sällan som de står lite frågande när de har fått sitt resultat. De förstår inte vad det handlar om därför att de inte i förväg har reflekterat över vad själva undersökningen går ut på. Det gäller inte alls de allra flesta, men det förekommer i alla fall. Jag tror att det finns en fara för att man tackar ja till att ta ett blodprov som är väldigt lätt och som inte innebär något aktivt eget ställningstagande. Man ska inte gå till något laboratorium och ta några blodprov. Man ska inte få en tid för en ultraljudsundersökning. En ultraljudsundersökning ska inte göras. För det krävs mycket mer egen aktivitet än att bara räkna fram armen på mödravårdscentralen och ta ett blodprov bland andra blodprov. Jag tror att det kan finnas en fara för att man sopar in fler kvinnor som kommer att genomgå den här typen av diagnostik om man inför den här metoden.

Jag har stor respekt för kvinnors förmåga att fatta beslut om sina egna liv, både vilka undersökningar de vill genomgå och hur de vill agera utifrån de resultat de får. Det finns ingen annan än kvinnan själv i samråd med sin familj som kan fatta bättre beslut om hur hon ska hantera de här frågorna. Kvinnans egen autonomi att välja olika undersökningar, att välja abort eller att välja att fullfölja en graviditet måste man respektera här.

Karin Johannisson: Jag vill bara kommentera detta med 100 procent. Jag kände en tveksamhet inför att nämna det med tanke på att jag inte själv har kunnat kontrollera den siffran. Den förekommer i någon av de artiklar som

jag bedömt som trovärdiga och som jag har tagit del av inför förberedelserna. Det är allvarligt om den siffran stämmer. Det har i sin tur en styrande effekt om man får intryck av att alla som får veta den risken gör ett självklart val. Efter vad jag förstår säger Jan Wahlström att siffran är 92 procent.

Jan Wahlström: Det är något som jag har läst inför detta. Den kanske är utsatt för samma felaktigheter.

Eva Olofsson (v): Jag vill också göra en koppling till detta att man självfallet har rätt att göra sitt eget val. Men det val man gör är också väldigt påverkat av vad som händer med det egna livet om man får ett barn med en funktionsnedsättning eller Downs syndrom. Kommer man att kunna fortsätta jobba heltid? Kommer man att kunna göra de saker man vill? Vilket samhälleligt stöd bygger man upp? Jag håller med Marita Wengelin om att inkludering är en viktig fråga, men jag skulle ändå vilja ställa en fråga till dig, Marita. Vad tror du krävs för att människor helt enkelt ska göra en värdering utifrån om de vill ha det här barnet eller inte? Är det inte så att samhälleliga värderingar och samhällets möjligheter att stötta och ställa upp påverkar väldigt mycket?

Sedan sade Karin Johannisson att det fanns artiklar och beskrivningar som skulle vara politiskt skämmiga att skriva i dag, men att det kunde finnas ett kamouflerat ekonomiskt synsätt på detta. Det förs ju ändå debatter och diskussioner om vad lagen om särskilt stöd och service till människor med grava funktionsnedsättningar får kosta. Man sliter med detta. Hur ser du på att detta med en ekonomisk diskussion i botten ändå påverkar när det gäller samhällets syn på att människor föds med funktionsnedsättningar?

Lennart Axelsson (s): Jag tycker också att Marita satte fingret på problematiken på det här området. Jag är själv vårdare, och jag har haft förmånen att jobba med utvecklingsstörda och många med Downs syndrom. Jag har fått vara delaktig i den livsglädje som du också beskrev. Det är verkligen svåra frågor som vi diskuterar i dag. Min fundering, som också står i inbjudan till seminariet, handlar om just den här autonomin, det vill säga hur pass reell blir människors möjlighet att själva välja i ett läge där man får fram en metod som är väldigt säker och också ofarlig både för kvinnan och för fostret. Kommer man att kunna välja bort det? Det är lätt att sätta sig in i den situationen som förälder, morförälder eller farförälder. Detta är en fråga till Erik Iwarsson och i viss mån till Anna också. Finns det något i er vision om att vi inte skulle använda möjligheterna om de finns? Skulle vi kunna hamna i ett sådant läge någon gång? Det var kanske en knepig fråga.

Marita Wengelin: Det finns inget facit. Det har vi redan konstaterat i dag. Jag är väldigt osäker på om blivande föräldrar har möjlighet att göra ett helt självständigt val under de förutsättningar som finns. Det är både kopplat till samhällsklimatet och till värderingar. Det är självfallet lättare att få ett barn som

inte har en funktionsnedsättning. Det innebär vissa utmaningar att få ett barn med funktionsnedsättning men inte ett sämre liv, men det är svårt att veta på förhand för en blivande förälder.

Som jag sade tidigare tror jag att det är väldigt viktigt att visa att personer med funktionsnedsättningar har möjligheter. Det finns bra samhälleliga insatser, stöd och resurser i dag i Sverige för oss föräldrar och andra anhöriga för att ta hand om ett barn. Det är väldigt viktigt att fortsätta med de samhälleliga stöden och resurserna och visa att de finns så att man som blivande förälder inte känner att man blir lämnad ensam med försörjningsbörd och andra effekter av detta. Det finns faktiskt samhällsinsatser som underlättar för föräldrar och andra anhöriga att ha en person i familjen som har någon form av funktionsnedsättning.

Sedan handlar det också om hur vi väljer att tillämpa fosterdiagnostiken. Det pratar vi mycket om här i dag. Ska vi göra några begränsningar för det eller inte? Ska man göra det helt fritt och lämna över det till individen? Jag tror att det är en ganska obehaglig situation om man säger: Du har gjort ditt val. Nu är du lämnad ensam.

Det handlar om att jobba på spåret att det ska finnas mångfald i samhället och att företag i dag också tar sitt ansvar och anställer människor med funktionsnedsättning så att de kommer ut i samhället. Det är inte bara vi här, ni politiker och sakkunniga som har det ansvaret, utan det har faktiskt alla i samhället. Jag tycker att företagen har ett väldigt stort ansvar där.

Det är svårt att svara kortfattat. Det finns så många olika infallsvinklar, men jag hoppas att jag har belyst några av dem.

Karin Johannisson: Som svar på din fråga skulle jag vilja säga att jag inte anser att samhällsekonomiska argument kan användas mot likvärdesprincipen. De kan definitivt inte användas för individens krav på att föda barn som inte är kostnadskrävande för samhället. Man måste ändå hävda att mångfald berikar och inte utarmar.

Erik Iwarsson: Lennart ställde en fråga till mig. Om jag förstod frågan rätt handlade den om huruvida man kan välja att avstå från att använda en metodik om den finns. Självfallet måste samhället kunna säga att det finns så många negativa konsekvenser av detta att man väljer att inte erbjuda den inom sjukvården till exempel. När det gäller att kunna ta ett blodprov och få ett svar på något specifikt hos fostret kommer den person som vill ha detta att kunna komma åt detta ändå. Det kommer att finnas företag på Internet som erbjuder detta, och man kan skicka sitt blodprov dit. Det är svårt att förhindra att det kommer att finnas, men samhället kan självfallet välja att inte ta till sig den här metodiken.

Jan Wahlström: Jag vill haka på det som Karin sade förut. Det handlar alltså om ekonomiska perspektiv och vad det innebär i fråga om val och möjligheter

till information, att man kan erbjuda en sådan här undersökning direkt på Internet. Jag tycker att det är ett viktigt perspektiv. Kommersialiseringsperspektivet, att det finns stora bolag som äger patent och som har möjligheter att styra utvecklingen och styra de erbjudanden som kommer ut till allmänheten, innebär också en ekonomisk styrmekanism.

Sven-Olov Edvinsson: Jag vill knyta an till Jan Wahlströms diskussion om balans. För cirka fem år sedan hade jag möjlighet att vid några tillfällen träffa en grupp föräldrar till barn med Downs syndrom. Det var sju par. Tre av de paren hade fött sitt barn utan att ha genomgått diagnostik, men fyra hade genomgått diagnostik och födde sina barn mot den bakgrunden. Då var frågan: Fanns det någon gemensam faktor? Det svar vi fick var: Jo, vi kände barn eller vuxna i vår omgivning med en liknande diagnos.

Jag tycker att det fokuserar på en fråga. Vilken roll och vilket utrymme får en erfarenhetsbaserad forskning? Det är rätt stora resurser, både personellt och ekonomiskt, i Sverige och i omvärlden som går till den mer metodutvecklande forskningen. Var finns möjligheten att diskutera den här balansen i kunskapsinhämtandet?

En annan aspekt på det är det faktum att de unga eller ganska unga som inom några år står inför ett föräldraskap kommer att ha helt andra val. De kommer förmodligen inte att ha passerat mödravårdscentralens ingångsdörrar innan de tvingas ta ställning till den här typen av frågor. Då blir frågan när det gäller beredskapen att i förväg ha mött frågor som har med människovärde att göra. Vilka instrument och vilken forskning kan hjälpa oss att få mer fokus på den typen av frågor? Jag tycker att det är en rätt viktigt metodfråga också. Det handlar alltså om förberedelsekunskapen. Det är möjligen sådant som man kan påverka på ett samhällsplan.

Min fråga är: Upplever ni en obalans? Jag tänker på Erik. Du är ju inne i den genetiska forskningen. Upplever du att den här bristen på balans är ett bekymmer?

Elina Linna (v): Jag vill också fortsätta med tankesättet att metoden finns. Karin Johannisson förklarade de dilemman som kvinnan och föräldrarna ställs inför. Man kan inte säga att marknadskrafterna inte kan påverka valet när metoden finns på Internet till exempel. Det finns antagligen reklam om metoden och hur man kan beställa den. Det påverkar också valet.

Detta har kommit de senaste decennierna. Det beskrev Karin Johannisson också. Fosterdiagnostiken har egentligen exploderat. Nu kommer en bok om fosterdiagnostik. När jag gick i skolan hade det varit helt obegripligt att man skulle ha en hel lärobok om fosterdiagnostik. Hur mycket satsar man på forskning om olika metoder? Hur mycket kommersiella krafter finns det bakom detta? Hur kan vi lyfta fram något slags motkraft i samhällsdebatten, så att vi kan få tid att diskutera de etiska dilemman som de nya metoderna bär med sig? Jag vänder mig till föreläsarna före kaffepausen.

Erik Iwarsson: Det handlade om balans och obalans. Det är lätt att bli skev i sin bild om man mer håller på med det genetiska. Det enkla svaret är att säga att jag kan ana en sådan obalans, även om jag kanske tillhör den ena kanten mer. Samtidigt har också politikerna en stor makt att styra över pengarna till forskningen. Vill man forska på mer mjukvara är det en möjlighet som ni har.

Susanne Georgsson Öhman: Det borde man kanske vilja satsa lite mer på. Det är ganska svårt att få resurser just till sådan mjukvaruforskning. Jag tror att Jan Wahlström också är inne på att man ska kunna se mer på de perspektiven, och det är ju hård konkurrens om pengar. Större projekt som är mer medicinskt inriktade har kanske lättare att få pengar.

Jag vill också haka på det du sade om att man måste börja tidigare. Jag tycker att det du säger är väldigt viktigt. Det går inte att tro att en barnmorska ska kunna göra allt detta när kvinnan eller paret stiger in på mödravårdscentralen. Man måste också börja med detta i skolan där barnen har det här med livskunskap. Etik, människovärde, att man träffar olika och belyser mångfald tidigt är otroligt viktigt. Detta är inte något som bara ska centreras till mödravårdscentralen.

Daniel Brattgård: Mycket klokt har sagts. Det är två ordspråk som ringer i mina öron när jag har suttit och lyssnat. Det ena är: Som man ropar får man svar. Det som börjar som en kunskapsfråga i medicinsk metodutveckling blir mer och mer en etisk fråga till slut, en mer existentiell fråga för människor när de kommer ut i verksamhet, som Daniel var inne på från början.

Då kommer vi till den grundläggande fråga som många redan har varit inne på, nämligen ansvaret för människovärdet som vi är satta att bevaka tillsammans med socialutskottet. Där tycker jag att man ibland i de olika delarna i den här diskussionen kryper bakom sin egen profession. Professionerna säger – barnmorskorna har en viktig roll i detta – att man skapar möjligheter och ger information. Sedan får den enskilda kvinnan välja. Man skulle inte införa en metod som man inte trodde på och som man inte tyckte var bra. Bara genom att införa den har man tagit ställning.

Då kommer man till frågan om ansvaret för människovärdet, och då kommer det andra ordspråket: När var gör sitt och jag gör mitt, vad blir det av det hela? Då blir min fundering hur vi kan skapa fler sådana här forum där vi från politiken, från professionen och från etiken får möjlighet att föra den här debatten oss mellan och dessutom föra ut den till de människor detta berör. Det handlar också om att låta patientföreningen komma till tals, och det tror jag är väldigt viktigt. Man ska inte säga saker om människor som man inte kan säga till dem. Det är jätteviktigt i den här debatten. Hur skapar man de förutsättningarna?

Det blir mer en fråga till politiken, till er som sitter i socialutskottet: Vad är ert ansvar för att föra ut de här frågorna brett? Något som jag tycker är ändå viktigare och som berör professionerna är: Hur skapar vi tid i verksamheterna? Jag som sitter på ett stort universitetssjukhus vet att det är det man slåss

med. Barnmorskorna vill gärna informera. För att svara på frågan om utbildning kan jag nämna att man i Halland samlade hela mödrahälsovården en hel dag. Jag hade en halva av dagen om etiken, och den andra halvan hade en barnmorska som själv har en 18-årig son med Downs syndrom.

Slutsatsen blev att de här barnmorskorna är väl rustade att gå ut och kommunicera. Det här handlar inte om information utan om kommunikation rent allmänt och också i det akuta läget då man ska ta ställning till detta. Här blir det en värdekonflikt och etiska dilemman. Alla vill föda friska barn, men vi vill inte gärna utrota människor med funktionshinder. Det vill vi inte göra. Det är dilemmat.

Jag vill sluta med att citera vad Nationalencyklopedin, som jag har hämtat tröst ur många gånger, skriver att ett dilemma är. Det är ett kinkigt läge där man är illa därän hur man än handlar.

Chatrine Pålsson Ahlgren (kd): Det svämmar alldeles över, och man skulle vilja ha mycket mer tid, men det har vi inte. Jag har några frågor, och jag börjar med Erik. Finns det vinster att hämta om man kan förbereda behandling i kvinnans livmoder, till exempel förebygga förlossningen, om man får veta att barnet har någon form av annorlunda utveckling eller funktionshinder? Man kanske ska förlösas på ett annat ställe. Det handlar alltså om den behandlande nyttan av att ändå få veta. Hur ser det ut med det?

Man har också hört talas om att det ibland blir fel analysresultat. Då är min nästa fråga: Hur ofta sker det?

Jag skulle vilja ställa en fråga till Anna, eftersom jag tror att du har ett visst ekonomisk ansvar om du är chef. Är det rätt att alla ska få välja allt och informeras om att man har rätt? I så fall är det ju ett undantag mot den övriga sjukvården. Som gammal syrra känner jag hur många doktorer som helst, men jag kan inte beställa vilka utredningar som helst utan att jag har något skäl för det.

Dessutom har jag en fråga till Karin. Den handlar om hur våra värderingar styr. Jag förstår inte heller – jag tror att det var någon som frågade om det – hur mannen kan vara exkluderad. Man är ju två personer om ett barn. Gång efter gång handlar det bara om kvinnan här. I samhället i övrigt vill vi ju att man ska ta ett gemensamt ansvar för föräldraskapet. Här sätter man kvinnan helt ensam i den kanske svåraste situationen i livet. Jag tycker nästan att det skulle vara mer eller mindre obligatoriskt att mannen också deltar i detta. Att ta emot ett funktionshindrat barn är faktiskt en otroligt viktig fråga.

Sedan undrar jag vad ni vill att Socialstyrelsens ska göra. Jag tror att Torsten vill svara på det. Det var Erik som nämnde det.

Ove Axelsson: Jag sitter här för SBU, men jag tillhör också professionen. Jag är en av dem som utför fosterdiagnostik. Jag skulle vilja säga att Marita Wengelin har väldigt mycket rätt i det hon säger. Mycket av fosterdiagnostiken är inriktad just på Downs syndrom. Jag tror att det helt enkelt beror på att

det är en förhållandevis vanlig kromosomavvikelse och att den är diagnostiserbar. Jag är övertygad om att en stor majoritet av de kvinnor eller par som i dag kommer för invasiv diagnostik inte har en nyanserad kunskap om vad Downs syndrom innebär.

Dessutom kan jag tillägga att om man är på internationella kongresser är det inte ovanligt att data från sådana här screeningundersökningar presenteras på det sättet att det är en stor fördel att det föds färre barn med Downs syndrom. Det är alltså långt ifrån det vi vill ha, det vill säga ett individuellt erbjudande efter god information.

Erik Iwarsson: Jag uppfattade att jag fick två frågor från Chatrine. Den ena var om det kunde finnas en nytta i att hitta genetiska åkommor i förväg och veta det vid förlossningen till exempel. Det finns enstaka sådana tillstånd i dag. Jag tänker framför allt på de missbildningar man kan se vid ultraljud. Det finns vissa fall där man bör göra ett kejsarsnitt i stället för att förlösa vaginalt. Det finns tillstånd där man faktiskt kan operera i livmodern och på så sätt rädda fostret innan förlossningen.

Men det är så att säga hyfsat rara fåglar. Man kan också tänka sig sjukdomar där man vill sätta in behandling direkt som barnet föds eller att man vet att barnet inte kommer att tåla att äta viss kost utan då kommer att utveckla en sjukdom. Det kan till exempel vara så att barnet inte kan få modersmjölk utan att man måste ge det modersmjölksersättning. Så det finns vissa sådana tillstånd där det kan finnas en sådan påtaglig nytta och där det inte i första hand handlar om att göra en abort och bara avbryta graviditeten.

Sedan ställde du en fråga om felresultat. Det är självklart så att det i princip inte finns några metoder som är hundra procentiga. Hur säker en metod än presenteras att vara i teorin kommer det ändå att ske fel hur mycket man än förebygger och arbetar med sådana frågeställningar. Den mänskliga faktorn finns där hela tiden. Det kommer man aldrig helt ifrån, men man kan jobba mer och minska det så mycket man kan.

Anna Marsk: Frågan var om alla ska få välja allt. Såvitt jag känner till när det gäller hälso- och sjukvårdslagen har man som patient inte rätt att välja någonting. Man kan bara önska eller tacka ja till vård. Det enda som man har rätt att välja är faktiskt abort. Det enda som står inskrivet är att man har rätt till abort.

Jag tycker att de metoder som finns ska vara väljbara för alla utifrån medicinska överväganden men också utifrån någon sorts jämlikhetsprincip. Det ska inte handla om var i landet man bor eller om man råkar vara välutbildad eller höginkomsttagare och därför råkar ta reda på mer, utan man ska erbjudas information om metoder som finns som man kan tänkas vilja tacka ja till, tycker jag.

Du sade också någonting om att vi bara pratar om kvinnan. Visst är det paret som väljer i dessa frågor. Men det är inte alltid par. Det finns inte alltid män med. Det finns ibland en annan kvinna, och ibland är det en ensamstående

de kvinna som står inför detta beslut. Det är ändå alltid kvinnan själv som måste fatta beslut om hon ska göra invasiva ingrepp i sin kropp. Och ett abortbeslut är det faktiskt bara kvinnan som kan fatta. I slutändan är det kvinnan som fattar det beslutet.

Ordföranden: Nu ska Daniel Tarschys avrunda detta seminarium.

Daniel Tarschys: Jag ska vara kortfattad. Jag tycker att detta har varit en mycket nyttig presentation av synpunkter, ståndpunkter och nyheter. Vi har fått lära oss en hel del om nya rön inom fosterdiagnostiken som leder till mindre risker i framtiden och till att man kan få bättre besked.

Det är klart att fosterdiagnostik svarar mot ett stort behov och en stor efterfrågan hos blivande föräldrar. Det ska vi inte glömma. Samtidigt har vi blivit påmind om att det finns en hel rad etiska frågor kring fosterdiagnostiken som inte heller kan få komma bort.

Det har varit väldigt värdefullt att höra Marita Wengelin beskriva problemen ur det perspektiv som föräldrar till barn med Downs syndrom har.

Karin Johannisson har påmint oss om att vi inte får låta samhällsekonomiska aspekter tränga undan etiska hänsyn och etiska överväganden.

Vi har också blivit påmind om att det inte går att bara så att säga teknikblint applådera alla nyheter och rön som kommer inom den medicinska forskningen och praktiken inom vården utan att vi måste förena dessa frågor. Vi måste inför dessa frågor också ställa centrala samhällsetiska och varför inte individetiska frågor.

Vi tackar alla som har medverkat i detta seminarium.

Bilder från seminariet

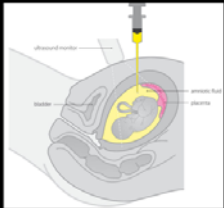
Icke-invasiv PD

Erik Iwarsson

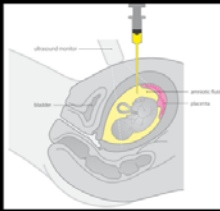
Ny icke invasiv metod för
fosterdiagnostik under
utveckling
- medicinska möjligheter?

 **KAROLINSKA**
Universitetssjukhuset

Erik Iwarsson
Klinisk genetik

Invasiv prenataldiagnostik	
Fostervattenprov 	Från graviditetsvecka 15
Moderkaksprov 	Graviditetsvecka 10-13

Fostervattenprov



Invasiv prenataldiagnostik

16,5% (1/6) Stockholm 2004-2005

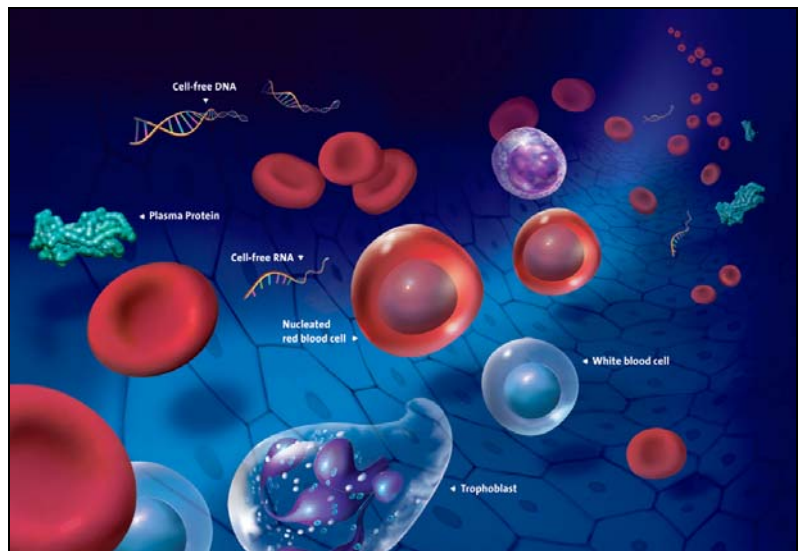
Nu ca 8% (pga KUB)

Moderkaksprov



0,5 – 1% = risken att provtagningen
orsakar ett missfall

Fosterdiagnostik i graviditetsvecka 5-7..!



Icke invasiv prenataldiagnostik



Foster-DNA i maternellt blod (plasma)

3 – 6% av totala mängden cirkulerande fritt DNA
(från graviditetsvecka 5)

< 300 bp (=relativt små DNA-fragment, vilket
begränsar användningen)

Från trofoblaster (moderkakan)

Kort halveringstid

- Ej detekterbart 30 min efter förlossning



Icke invasiv prenataldiagnostik

• Genotypning för RhD-faktorn

- Ca 15% är Rh negativa
- för att inte ge immunoglobulin i onödan
- Kliniskt bruk tex i England sedan 2001
- I Sverige i större skala sedan 2009 inom ramen för klinisk studie i Stockholm för att utvärdera nyttan





Ikke invasiv prenataldiagnostik

- Genotypning för RhD-faktorn
 - Ca 15% är Rh negativa
 - för att inte ge immunoglobulin i onödan
 - Kliniskt bruk tex i England sedan 2001
 - I Sverige i större skala sedan 2009 inom ramen för klinisk studie i Stockholm för att utvärdera nyttan

Ärftliga sjukdomar

Könsbundna sjukdomar (Könsdiagnostik)

Monogena sjukdomar/Ärftliga kromosomavvikelser



Ikke invasiv prenataldiagnostik

- Ärftliga sjukdomar
 - Könsbundna sjukdomar** (Könsdiagnostik)
 - Ex Duchennes muskeldystrofi
 - Endast pojkar sjuka
 - 25% risk för sjuk pojke



Icke invasiv prenataldiagnostik

- Ärftliga sjukdomar
Könsbundna sjukdomar (Könsdiagnostik)

Idag
Mutationen känd:
Moderkaksprov (v 10-12)
om flicka – ingen ytterligare analys
om pojke -> mutationsanalys

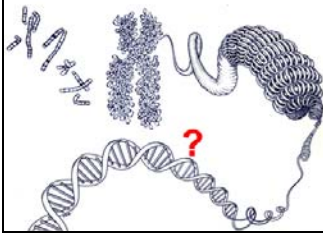


Icke invasiv prenataldiagnostik

- Ärftliga sjukdomar
Könsbundna sjukdomar (Könsdiagnostik)

Idag
Mutationen känd:
Moderkaksprov (v 10-12)
om flicka – ingen ytterligare analys
om pojke -> mutationsanalys

Mutationen ej känd
Moderkaksprov
om pojke ingen ytterligare analys möjlig



Här skulle könsdiagnostik i v 5-7 fylla en funktion

- tidigare diagnos
- slipper invasiv diagnostik
- kliniskt bruk i tex England

Icke invasiv prenataldiagnostik

- Ärftliga sjukdomar
 - Könsbundna sjukdomar (Könsdiagnostik)
 - Ex Duchennes muskeldystrofi
 - Endast pojkar sjuka
 - 25% risk för sjuk pojke
 - Monogena sjukdomar/Ärftliga kromosomavvikelser
 - Endast de paternella mutationerna
 - Finns redan indikationer på teknologi som kan komma runt detta
 - Enstaka rapporter om kliniskt bruk



DN.se

2007-02-05 <http://www.dn.se/DNet/jsp/polopoly.jsp?a=614499>

Blodprov kan avslöja Downs syndrom



"Ett enkelt blodprov från modern tidigt under graviditeten kan snart ersätta de flesta av de fostervattensprov som tas idag. Blodprovet kan visa om det blivande barnet har Downs syndrom eller andra kromosomavvikelser."

Icke invasiv prenataldiagnostik

- **Aneuploidier** (tex trisomi 21, Downs syndrom)
 - Användas som verktyg för screening?
 - Beror av hur tillförlitlig tekniken blir
 - Kan det bli ett diagnostiskt test som ersätter dagens invasiva provtagning (moderkaksprov/fostervatten prov)?
 - Alternativt bli ett screeningstest som t.ex ersätter dagens KUB (kombinerat ultraljud och biokemi)



Noninvasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma

Bosha W. K. Chiu^{1,2}, K. C. Allen Chan^{1,2}, Yuan Gao^{1,2}, Virginia Y. M. Lau^{1,2}, Wenli Zheng^{1,2}, Tak Y. Leung², Chris H. F. Fong², Bin Xie², Nancy S. Y. Tsui^{1,2}, Fiona M. F. Lun^{1,2}, Benny C. Y. Zee², Tze K. Lau², Charles R. Cantor¹ and Y. M. Dennis Lo^{1,2,3}

Centre for Research into Crystallizing Nuclei, 1 Ka Shing Institute of Health Sciences, Department of Chemical and Biomedical Sciences, and Centre for Clinical Trials, The Chinese University of Hong Kong, Shatin, New Territories, Hong Kong 999, China; ³Center for the Study of Biological Complexity and ⁴Department of Computer Science, Virginia Commonwealth University, Richmond, VA 23298; and ⁵Department of San Diego, CA 92161

(Contributed by Charles R. Cantor, October 22, 2008; sent for review September 29, 2008.)

[illegible]

acids in maternal plasma, e.g., placental mRNA (9–11) and DNA molecules bearing a placental-specific DNA methylation signature (12–14). The fetal chromosomal dosage is then assessed by allelic ratio analysis of SNPs within the targeted molecules. These strategies are called the RNA–SNP allelic ratio approach (11) and the epigenetic allelic ratio approach (14). These allelic ratio-based methods can be used only for fetuses heterozygous for the analyzed SNPs. Thus, multiple markers are needed to enhance the population coverage of the methods.

To develop a polymorphism-independent method for the detection of total chromosomal aneuploidies from maternal plasma, our group has recently outlined the principles for the measurement of relative chromosome dosage (RCD; using digital PCR) [11]. Digital RCD aims to measure the total (maternal plus fetal) amount of a specific locus on a potentially aneuploid chromosome in maternal plasma, e.g., chromosome 21 (36721) in trisomy 21 (T21), and compare it to the total amount of a reference chromosome, e.g., chromosome 2 (36722), which is known to be present in two copies, as diagnosed by detecting the same movement in the total amount of the chr21 gene locus contributed by the trisomic chr21 in the fetus as compared with a gene locus on a reference chromosome. The proportional increase in chr21 sequences is especially useful because fetal DNA contributes only a minor fraction of DNA in maternal plasma [6]. To reliably detect the small increase, a large absolute number of chr21 and reference chromosome sequences is

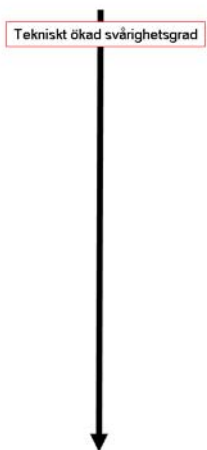
Noninvasive diagnosis of fetal aneuploidy by shotgun sequencing DNA from maternal blood

H. Christina Fan^a, Yair J. Blumenfeld^b, Usha Chitkara^c, Louanne Hudgins^d, and Stephen R. Quake^{a,1}

¹Department of Biomedical Engineering, Stanford University and Howard Hughes Medical Institute, 318 Campus Drive, Clark Center, Room E306, Stanford, CA 94305; ²Division of Maternal-Fetal Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology, Stanford University, 300 Pasteur Drive, Room 400331, Stanford, CA 94305; and ³Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Stanford University, 300 Pasteur Drive, Stanford, CA 94305

We directly sequenced six free DNA with high-throughput sequencing technology (Illumina HiSeq 2500) to identify the DNA sequences at an average 1 million sequence tags per patient sample. This enabled us to measure the over- and underrepresentation of chromosomes in the blood of patients with Down syndrome. We found that the data are independent and therefore uniformly applicable for the noninvasive detection of fetal aneuploidy using this method. We successfully identified trisomy 13 (Edward syndrome), trisomy 18 (Edwards syndrome), trisomy 21 (Down syndrome), and one case of trisomy 13 plus trisomy 18 in a Down syndrome carrier. We also identified a new trisomy resulting from germline aneuploidy as early as the 10th week. Direct sequencing also allowed us to study the characteristics of the DNA sequences in the blood of patients with Down syndrome. We searched for sequences from haemoglobins.

some of origin and examination of fragments per chromosome. Recent advances in DNA-sequencing technology allow simultaneous parallel sequencing (C1) producing tens of millions of short sequence tags in a single run and enabling a deeper sampling than can be achieved by digital PCR. By counting the number of sequence tags mapped to each chromosome, the over- or underrepresentation of any chromosome in maternal plasma DNA contributed by the miscarried fetus can be detected. This method does not require the use of a reference sample and does not require a large enough tag counts, it can be applied to arbitrarily small fractions of fetal DNA. We demonstrate how the successful use of shotgun sequencing to detect fetal trisomy 21 (Down syndrome), trisomy 18 (Edwards syndrome), and trisomy 13 (T13) (Patau syndrome) noninvasively by using cell-free fetal DNA in maternal plasma.



Ikke invasiv prenataldiagnostik

- **Genotypning för RhD**
 - för att minska antenatal immunoprophylax
 - Används i Sverige
- **Könsdiagnostik**
 - för X-bundna sjukdomar
 - Används utomlands
- **Övriga ärftliga sjukdomar**
 - Endast paternella mutationer
 - Finns redan indikationer på teknologi som kan komma runt detta
- **Aneuploidier (tex trisomi 21)**
 - Användas för screening?



Ikke invasiv prenataldiagnostik

- **Genotypning för RhD-faktorn**
 - Ca 15% är Rh negativa
 - för att inte ge immunoglobulin i onödan
 - Kliniskt bruk tex i England sedan 2001
 - I Sverige i större skala sedan 2009 inom ramen för klinisk studie i Stockholm för att utvärdera nyttan



Icke invasiv prenataldiagnostik



Foster-DNA i maternellt blod (plasma)

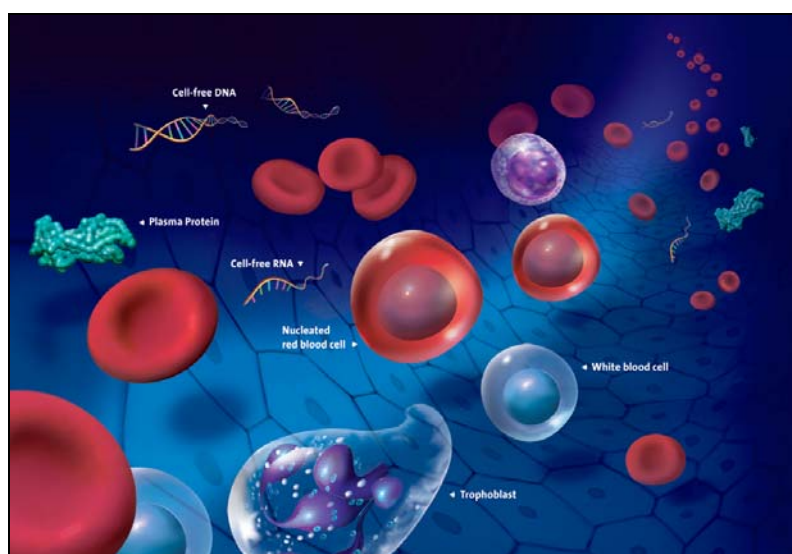
3 – 6% av totala mängden cirkulerande fritt DNA
(från graviditetsvecka 5)

< 300 bp (=relativt små DNA-fragment, vilket
begränsar användningen)

Från trofoblaster (moderkakan)

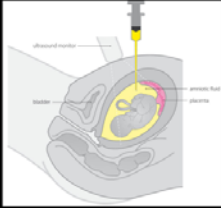
Kort halveringstid

- Ej detekterbart 30 min efter förlossning





Fosterdiagnostik i graviditetsvecka 5-7..!

Invasiv prenataldiagnostik	
Fostervattenprov 	16,5% (1/6) Stockholm 2004-2005 Nu ca 8% (pga KUB)
Moderkaksprov 	0,5 – 1% = risken att provtagningen orsakar ett missfall

Icke invasiv prenataldiagnostik	
Tekniskt ökad svårighetsgrad 	• Genotypning för RhD – för att minska antenatal immunoprophylax – Används i Sverige • Könsdiagnostik - för X-bundna sjukdomar - Används utomlands • Övriga ärftliga sjukdomar - Endast paternella mutationer - Finns redan indikationer på teknologi som kan komma runt detta • Aneuploidier (tex trisomi 21) - Användas för screening?

Ny teknik för fosterdiagnostik
Anna Marsk

Ny teknik för fosterdiagnostik,
Cell-free-fetal-nucleic-acid, cffNA
för- och nackdelar

Anna Marsk
Ultra♀Gyn

cffNA användningsområden

- Fostrets Rh-status hos Rh-negativa mammor – används idag
- Bestämning av vissa kända recessivt nedärvda sjukdomar
- Könsbestämning vid kända, X-bundet ärftliga sjukdomar

Ingen etisk eller ekonomisk metodkonflikt

Könsdiagnostik

- Av nyfikenhet eller för family balancing
- Kön lätt att se med ultraljud men inget som mamman kan kräva
- "Får" man inte ultraljud kan det ordnas ändå



Authorize.Net

Pink or Blue Instructions:

- English (PDF)
- French (PDF)
- Italian (PDF)

PLAY VIDEO DEMONSTRATION

Watch Video Report: CBS5 News - Dr. Kim Muhlhill visited the Lab where Pink or Blue test is processed. See Video...

Additional Resources:

- Learn about your pregnancy, week-by-week.
- Use the pregnancy calculator to determine important dates during your pregnancy.
- Learn more about the Pink or Blue Pregnancy Test Kit with Early DNA Gender Testing.

Boy or Girl? Pink or Blue Early DNA Gender Test is the product which will answer that question:



pink or blue
The Early Gender Test

ACCURATE DNA TESTING

KNOW EARLY. If you **ARE** pregnant and want to know if you are having a **Boy or Girl.** [Order Now](#)

Early Gender Test Prices:

PRICES:	
DNA Gender Test	\$154.00 ORDER

Not Pregnant? See our Pink or Blue Pregnancy Test which includes a Free Gender Testing Specimen Collection Kit.

Compare the Pink or Blue Products:

Pink or Blue® DNA Gender Testing Products	
Pregnancy Test Kit	DNA Gender Test
If you are NOT pregnant, but want to know if you are having a boy or a girl once you are.	If you ARE pregnant and want to know if you are having a boy or a girl.
\$79.00 - If you are pregnant, \$154.00 - If you are not pregnant.	\$154.00 - If you are pregnant, \$79.00 - If you are not pregnant.

QUESTIONS?
Toll Free (USA): 866.694.2878
International: 408.734.2229
[CLICK HERE](#)

Click Here to find out what our Customers are saying

4 steps to finding out if you're having a baby boy or baby girl:

1. Purchase the Pink or Blue® Gender Test Kit online or over the phone.
2. Following the directions provided in the Pink or Blue® Kit, use the 2 included lancets to collect a finger prick blood specimen from the mother.
3. Send the specimens to lab using the pre-addressed, prepaid envelope included in the kit.
4. Results are mailed, emailed and available online within 3-5 days.



Könsdiagnostik



- Erbjuds ej via sjukvården
- Inte möjligt förhindra

Diagnostik av trisomi 21 med cffNA för- och nackdelar



För- och nackdelar - i jämförelse med vad?

- Idag ingen nationell samsyn på vilken fosterdiagnostik, avseende trisomi 21, som erbjuds
- Diagnos = fostervattenprov eller moderkaksprov
- Sannolikhet = Ålder
- Sannolikhet = KUB-test

invasivt = missfallsrisk

30% säkerhet

90% säkerhet

Nupp



Fördel med cffNA

- Icke invasivt = ofarligt
- Tidig diagnostik – önskemål hos kvinnor
- Mer tid för information
- Mer tid för reflektion
- Möjlighet till tidigt avbrytande – färre komplikationer
- Mer definierad och mindre riskgrupp
- Billigare?



Nackdel med cffNA



- Ännu oklart hur säkert testet kommer vara
- Överdiagnostik av kromosomavvikande foster som skulle gått till missfall
- "Ofarligt" → lättare tacka ja till utan reflektion
- Kan uppfattas som ett obligatorium, "ett bland andra blodprov"

Konsekvenser av införande av cffNA



Ändrade rutiner på MVC

- Tidigare inskrivning på MHV
- Utbildningsinsats

Minskning av fostervattenprov och moderkaksprov

- Ovana (=oskickliga) provtagare
- Färre vanliga prover till genetiska laboratoriet

Centralisering av provtagning & analys?

Ersätter cffNA KUB?

KUB kan också ge besked om:

- Andra kromosomavvikelser
- Vissa missbildningar
- Risk för tillväxthämning
- Flerbörd
- Missfall



Om/när cffNA börjar användas



- Information
- Reflektion
- Lika vård

Information och autonomi

Susanne Georgsson Öhman

Information och autonomi



22 oktober

Susanne Georgsson Öhman
Barnmorska, Med dr. Lektor

Sophiahemmet Högskola, Karolinska Institutet,
Stockholm



susanneoh@sophiahemmethogskola.se

TIO MINUTER:

- **Krav på information vid fosterscreening, fosterdiagnostik**
- **Hur ser det ut idag?**
- **Ny metod:**
 - **tänkbara fördelar**
 - **ytterligare krav**



2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

Krav på information

- Respekt för integritet och autonomi
- Sammanhanget
- Likvärdig information – rättvisa
- Kulturella, religiösa och sociala olikheter
- Balanserad och korrekt
- Krav på informerat val (beslutet förenligt med kvinnans kunskaper och attityder)
 - Kontroll att kvinnan har förstått
 - Tillräckligt med tid



2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

Krav på information

- Syftet med screeningen – undersökningen
- Att det är frivilligt
- Om testmetoderna
- Betydelse av- sannolikhet för:
positiva / negativa provsvar
falskt positiva / falskt negativa provsvar
- Handlingsalternativ efter provsvar och
efter ev diagnos
- Hur man kan få ytterligare information

2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

Hur ser det ut idag?

- Stort behov av information – förmågan att ta den till sig varierar
- Söker ofta information själva
- Brister – inte likvärdig
- Information om sannolikhet - risk
- Oklart hur informationen ska ges
 - Skriftligt, muntligt
 - Film testas



2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

Hur ser det ut idag?

- Är kvinnorna/paren välinformerade?

Ja ☐ Nej ☐
- Gör kvinnorna informerade val om fosterscreening, fosterdiagnostik?

Ja ☐ Nej ☐



2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

Hur ser det ut idag?

- Är kvinnorna/paren välinformerade?

Ja ☐ Nej ☐ Nja ☒

- Gör kvinnorna informerade val om fosterscreening, fosterdiagnostik?

Ja ☐ Nej ☐ Nja ☒



2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

Ny metod – tänkbara fördelar

- Tidigare test: längre tid på sig att fatta beslut efter provsvar
- Ett test: enklare att förstå direkt diagnos, behöver ej förmedla information om sannolikhet - risk



2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

Ny metod –ytterligare krav

- Mer kunskap hos barnmorskor - läkare
- Ökat behov av stöd och information
- Tidskrävande
- Ökad uppmärksamhet på att kvinnans val är informerade
- Ökad uppmärksamhet på upplevd press från vård och samhälle
- Tidigare test: flera måste få information och fatta beslut om avbrytande eller inte
- Ett test: mindre tid för kvinnan att förstå och acceptera situationen jfr med flerstegsprocess

2009-10-22 Susanne Georgsson Öhman

[illegible]



Information – en utmaning

Etiska aspekter

Jan Wahlström

Etiska aspekter

Jan Wahlström

En kontinuerlig uppföljning av fosterdiagnostik
och en bred samhällelig debatt med
ställningstaganden
från samhällets sida är nödvändig

SMER 2006

- Bakgrund
- Användbarhet
- Övergripande synpunkter
- Autonomi
- Aborter
- Människovärdet
- Exempel på andra etiska frågor
 - Förenklad könsbestämning
 - Förenklad faderskapsbestämning
 - Tester direkt via internet
 - Patentfrågor
 - Prioriteringsfrågor

Det är enligt min mening nödvändigt att starta den breda samhälleliga debatten nu om vi skall införa eller avstå från att införa den nya metoden för fosterdiagnostik.

BILAGA

Program – öppet seminarium om en ny fosterdiagnostisk metod – 22 oktober 2009

Arrangörer: Socialutskottet och Statens medicinsk-etiska råd (Smer)

Smer följer sedan flera år tillbaka utvecklingen inom fosterdiagnostiken och avgav senast 2007 ett yttrande om en ny metod för riskbedömning vid fosterdiagnostik.

Den tekniska utvecklingen går fort – nya fosterdiagnostiska metoder tillkommer och fler avvikelser kan upptäckas. En ny metod för att diagnostisera genetiska sjukdomar hos foster är under utveckling. Metoden förväntas kunna introduceras inom klinisk verksamhet inom en snar framtid, och innebär att man genom ett enkelt blodprov på den gravida kvinnan redan i vecka 6-8 kan ställa diagnos på fostret samt avgöra dess kön. Denna möjlighet kommer att förändra fosterdiagnostiken, inte minst då provtagningen görs tidigt i graviditeten och inte innebär någon ökad risk för missfall.

Nya effektivare metoder väcker dock samhälleliga och etiska frågor. Det finns nu möjlighet att brett diskutera hur fosterdiagnostiken bör se ut i framtiden – innan metoden är aktuell för införande inom mödravården.

Exempel på frågeställningar: Vad innebär denna framtida diagnostiska teknik och hur vill vi använda den? Fosterdiagnostik är alltid frivillig. Men blir frivilligheten reell - kan man som blivande föräldrapar säga nej till ett sådant ofarligt och effektivt diagnostiskt test? Går vi mot ett framtida samhälle utan barn med Downs syndrom och annan funktionsnedsättning? Hur ska vi ställa oss till denna utveckling? Kan könsbestämning och könsselektion av foster komma att bli ett problem i Sverige?

Tid: torsdagen den 22 oktober kl. 9.30-12.00

Plats: Skandiasalen (ingång Mynttorget 1), Sveriges riksdag

9.30 – 9.40 Inledning

Kenneth Johansson, ordförande i socialutskottet

Daniel Taschys, ordförande i Statens medicinsk-etiska råd

9.40 – 9.50 Ny icke invasiv metod för fosterdiagnostik under utveckling – medicinska möjligheter?

Erik Iwarsson, specialistläkare, Klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset

9.50 – 10.00 Ny icke invasiv metod för fosterdiagnostik – fördelar och nackdelar?

Anna Marsk, gynekolog, medicinskt ansvarig, Ultragyn, Stockholm

10.10 – 10.20 Ny fosterdiagnostisk metod – krav på information, hot mot autonomi?

Susanne Georgsson Öhman, barnmorska, med. dr., lektor,

Sophiahemmet Högskola

10.20 – 10.30 Frågor och svar

10.30 – 10.50 Kaffe

10.50 – 11.00 Att leva med Downs syndrom

Marita Wengelin, representant för Svenska Downföreningen

11.00 – 11.10 Idéhistoriskt perspektiv

Karin Johannisson, professor i idé- och lärdoms historia,

Uppsala universitet, sakkunnig Smer

11.10 – 11.20 Etiska aspekter

Jan Wahlström, professor i klinisk genetik, sakkunnig Smer

11.20 – 11.30 Frågor och svar

11.30 – 12.00 Allmän diskussion