

Høringsvar, 23. august 2007

Det Etiske Råds høringssvar vedr. Sundhedsstyrelsens rapport fra en arbejdsgruppe om Biokemisk screening for medfødt sygdom hos nyfødte

Sundhedsstyrelsen har fremsendt rapporten "Biokemisk screening for medfødt sygdom hos nyfødte" til høring. Svarfristen er anført til den 1. september 2007. Det Etiske Råd har behandlet rapporten på rådsmødet den 16. august og har følgende bemærkninger til rapporten:

Baggrund

Stort set alle nyfødte har igennem mange år med forældrenes samtykke fået taget en blodprøve få dage efter fødslen. Prøven er rutinemæssigt blevet undersøgt for phenylketonuri (PKU) og medfødt hypothyreose (CH), samt siden 1999 også for medfødt toxoplasmose-infektion (TOXO).

Siden 2003 har alle forældre desuden i et videnskabetisk godkendt forsøgsregi kunnet tilvælge undersøgelse for et større antal alvorlige medfødte stofskiftesygdomme, der som hovedregel hver for sig er så sjældne, at det tidligere ikke var teknologisk og økonomisk fremkommeligt at screene for dem. Langt de fleste forældre har taget imod dette udvidede tilbud.

Arbejdsgruppens rapport

Det er arbejdsgruppens vurdering, at screeningen været velfungerende med et meget lavt antal falskpositive, og arbejdsgruppen anbefaler med visse modifikationer screeningen permanent videreført.

På baggrund af sin gennemgang af et større antal medfødte sygdomme peger arbejdsgruppen på yderligere tre tilstande, som også bør indgå i screeningsprogrammet (tyrosinæmi, biotinidasemangel og medfødt adrenogenitalt syndrom). Den eksisterende screening for PKU og CH anbefales videreført, hvorimod den eksisterende screening for toxoplasmose anbefales revurderet i lyset af, at nye videnskabelige evidensundersøgelser har rejst tvivl om værdien af denne screening.

Arbejdsgruppen har fulgt WHO's screeningskriterier og har yderligere opstillet nogle kerneværdier, som ethvert forelagt muligt screeningsmål skal leve op til som en forudsætning for at indgå i en mere dybtgående vurdering af egnethed som screeningsmål. Arbejdsgruppens samlede kriterier for iværksættelse af screening er:

- At sygdommen er alvorlig
- At der findes en behandling, som effektivt forebygger de fleste skadevirkninger
- At tidligt iværksat behandling er afgørende for optimal behandlingseffekt
- At sygdommen ikke klinisk manifesterer sig ved fødslen
- At der findes en egnet screeningstest (høj detektionsrate, lav falskpositivrate), som kan påvise sygdommen ved fødslen, før den har vist sig klinisk
- At der kan finde forebyggelse af (tidlig) død sted.

Arbejdsgruppen sammenfatter disse kriterier i et hovedkriterium: "At screeningens kerneværdi skal være hensynet til den nyfødtes tarv".

Det Etiske Råds holdning

Det Etiske Råd kan støtte arbejdsgruppens anbefalinger. Rådet har særlig lagt vægt på, at arbejdsgruppens anbefalinger følger principperne i WHO's anbefalinger for screeningskriterier, og rådet finder de beskrevne kriterier og det konkluderende hovedkriterium for vigtige og relevante.

Rådet finder det endvidere vigtigt, at arbejdsgruppen har behandlet både de sundhedsfaglige og psykosociale hensyn i rapporten. Rapportens kapitel 2: "Principper for screeningen" behandler nogle væsentlige hovedhensyn, der må medtages, når konsekvenserne af en screening overvejes. Rådet finder det blandt andet vigtigt, at arbejdsgruppen anbefaler screeningsmetoder, hvor risikoen for falskpositive screeningsvar minimeres, idet det fremgår af rapportens kapitel 2, at en rask-diagnose efter et falsk positivt screeningsvar kan have vidtrækkende negative konsekvenser for forældrene og barnet.

Publiceret: 29.08.2007

Links from this page

1. <http://www.adgangforalle.dk/>