



Genetisk anlagsbärarscreening och prekonceptionell genetisk anlagsbärarscreening – policydokument utformat av SFMG:s Etik och Policygrupp (EoP)

Prekonceptionell genetisk anlagsbärarscreening

Prekonceptionell genetisk anlagsbärarscreening, även benämnd populationsbaserad prekonceptionell screening (Expanded carrier screening (ECS) i utländsk litteratur) – är en genetisk undersökning av en eller båda personerna i ett par för att inför familjebildning utreda ev. förekomst av i familjen okända genetiska anlag som medför risk för genetisk sjukdom hos ett framtida barn. Denna typ av genetisk undersökning erbjuds i begränsad omfattning redan idag inom offentligt vård. Detta dokument syftar till att utvärdera huruvida ett sådant erbjudande bör utvidgas.

Konklusion:

Etik och policygruppen inom SFMG anser att ECS i dagsläget *inte* bör erbjudas inom offentligt finansierad vård, men att vidare utredning av frågan är motiverad. En sådan utredning bör innefatta frågeställningar både om, och i så fall hur, ett erbjudande bör ges inom den offentligt finansierade vården, samt hur offentligt finansierad vård bör bemöta situationen att sådana erbjudanden ges inom privat finansierad vård.

Motivering:

Erbjudande om ECS förekommer idag internationellt inklusive inom privat finansierad vård i Sverige. Det kan anföras såväl verksamhetsberoende som etiska skäl både för och emot, att inom offentlig vård erbjuda ECS till alla som så önskar i Sverige. Önskemål om denna typ av genetisk utredning förekommer redan i begränsad omfattning från allmänheten till de kliniskt genetiska enheterna. Ett scenario är att anlag för en specifik sjukdom kan vara vanligt förekommande i en viss population, och att då analys efterfrågas av denna specifika anledning (Delatycki MB, 2020). I SFMG:s policydokument som diskuterar anlagsbärartestning för familjer med känt genetiskt anlag (publicerat på SFMG:s hemsida 2021 – ["Riktlinjer för anlagsbärartestning av recessiva sjukdomar i familjer med kända sjukdomsorsakande genvarianter"](#)) anges att en anlagsbärarfrekvens av minst 1/100 är vägledande för när utredning kan övervägas. Etiskt finns många likheter mellan ökad risk för anlagsbärarskap pga att anlaget är känt i familjen och pga att anlaget är känt i populationen, och det kan anföras att dessa båda situationer bör behandlas lika.

Ett annat scenario är att ett en genetisk undersökning önskas för att ta reda på huruvida det finns genetisk predisposition för att ett barn till paret kan komma att utveckla en eller flera sjukdomar, även om det inte finns någon specifik känd ökad risk för det aktuella paret. Denna situation bär vissa likheter med att många regioner idag erbjuder screening för trisomi 13, 18 och 21 vid graviditet, till exempel via KUB eller NIPT, utan att specifikt ökad sannolikhet finns i aktuell graviditet.

Det kan därför anföras att ett erbjudande om ECS skulle bära likheter med andra erbjudanden som redan ges inom offentlig vård. Det finns dock några skillnader som bör beaktas, och som motiverar vidare utredning av frågan:

1. Resursmässigt är de flesta genetiska analyser i dagsläget relativt kostsamma. Att inom offentlig vård generellt erbjuda genetisk analys på ovan angiven indikation skulle förväntas medföra ett stort antal ytterligare genetiska analyser jämfört dagsläget och därmed även en ökad kostnad. En noggrann samhällsekonomisk utredning vore motiverad innan ev. erbjudande i offentligt finansierad vård.
2. Ett erbjudande av ECS inom offentlig vård kan också medföra att sådana tester skulle kunna ses som rekommendation och rutin. Det är därför mycket viktigt att tillgängligheten för genetisk vägledning säkerställs. Omhändertagandet av individer som önskar ECS, inklusive information/genetisk vägledning innan och efter analys, samt i samband med eventuell vidare utredning, skulle medföra ökat behov av personalresurser vid flera vårdenheter så som inom mödrahälsovården och klinisk genetik. Detta skulle också medföra risk för undanträngningseffekter. Detta är något som skulle behöva beaktas och planeras för innan ett ev. erbjudande inom offentlig vård.
3. I Sverige fattar Socialstyrelsen beslut om införande av screeningundersökningar inom Hälso- och Sjukvården. Huruvida ECS och/eller anlagsbärartestning, på det sätt som de beskrivs i detta dokument, bör betraktas som screeningundersökning måste således utredas innan ett ev. erbjudande inom offentlig vård.
4. Innan ett eventuellt framtida införande av prekonceptionell genetisk anlagsbärarscreening inom offentlig vård bör det utredas huruvida denna typ av screening bör erbjudas till enskild individ eller endast som utredning till par inför familjebildning.

Därtill finns det vid nästan alla genetiska analyser en risk för bifynd, som kan vara svåra att tolka eller kan innebära att man får icke efterfrågad information om en individs hälsa eller risk för sjukdom. Detta kan i allmänhet förebyggas eller avhjälpas med begränsningar i analysen av data från DNA-analysen men fordrar adekvat information/genetisk vägledning innan och efter en analys. Men det bör beaktas att i en situation där genetisk testning utförs utan en fenotypisk association kan resultatet vara svårare att tolka, vilket kan medföra onödiga utredningar, konsultationer samt oro hos individ och/eller familjer.

Anlagsbärarscreening

Anlagsbärarscreening - genetisk undersökning av en person för att påvisa eventuell förekomst av i familjen okända genetiska anlag som kan ha betydelse för individens egen framtida hälsa.

Konklusion:

Etik och policygruppen inom SFMG anser att anlagsbärarscreening i dagsläget *inte* bör erbjudas inom offentligt finansierad vård, men att vidare utredning av frågan är motiverad. En sådan utredning bör innefatta frågeställningar både om och hur ett erbjudande bör ges inom den offentligt finansierade vården, samt hur offentligt finansierad vård bör bemöta situationen att sådana erbjudanden ges inom privat finansierad vård.

Motivering:

I likhet med resonemanget avseende ECS så förekommer det idag undersökningar inom offentligt finansierad vård som till viss del kan anses jämförbara med anlagsbärarscreening. Som exempel kan nämnas nyföddhetscreening. En individ som tillhör en familj i vilken anlag förknippat med påverkan på den egna hälsan, till exempel anlag avseende autosomt dominant sjukdom, erbjuds regelmässigt information och genetisk vägledning, och vid önskemål genetisk analys avseende detta anlag.

Det finns därtill flera kända genetiska sjukdomar, med välunderbyggd kunskap kring bakomliggande genetik, för vilka det också finns förebyggande behandling eller kontrollprogram som kan minska anlagets negativa konsekvenser på individens hälsa, som exempel kan nämnas genetiskt orsakade arytmisjukdomar samt vissa cancerpredispositionssyndrom. Det skulle därmed kunna anföras att det finns etiska skäl att, efter adekvat information/genetisk vägledning, erbjuda denna typ av analys även till individer utan känt anlag i den egna familjen.

Med begränsade vårdresurser inklusive genetisk vägledning och uppföljning, finns risk för undanträngningseffekter gentemot individer och familjer med högre risk och större behov. De tre punkter som anfördes i diskussion avseende ECS måste beaktas även här och således utredas adekvat innan eventuella erbjudanden av anlagsbärarscreening inom offentlig vård är aktuella.

Omhändertagande

Omhändertagande av individer som vänder sig till klinisk genetisk mottagning efter att via annan vårdgivare i eller utanför Sverige genomfört antingen ECS eller anlagsbärarscreening.

Konklusion

En individ som har genomfört en genetisk analys och påvisats bära på sjukdomsorsakande anlag bör erbjudas samma bemötande, vård och uppföljning oavsett indikation för analys, samt oavsett vilken typ av vårdgivare (offentlig eller privat, i eller utanför Sverige) som utfört analysen. Viktigt att notera i detta sammanhang är att det via kommersiella företag förekommer testning av genetiska varianter som inte bedöms vara av stark klinisk betydelse, och sådana fynd kan inte följas upp via klinisk genetisk mottagning.

Det är både ur ett medicinskt och etiskt perspektiv viktigt att varje erbjudande om genetisk analys innefattar genetisk vägledning, uppföljning och omhändertagande efter att analysen är klar, för patientens möjlighet att kunna göra informerade val som stämmer överens med hens behov och värderingar. I avsaknad av ett nationellt regelverk bör det övervägas att ta fram professionella rekommendationer om hur ett erbjudande om genetisk testning och vägledning bör utformas, som kan vara rådgivande även gällande erbjudanden som ges inom privat finansierad vård.

*För en fördjupad analys, se [underlag framtaget av SFMG:s Arbetsgrupp för Etik och Policy](https://sfmg.se/download/internadokument/Ovrigt_internt/Bakgrund_Genetisk-anlagsbararscreening-och-prekonceptionell-genetisk-anlagsbararscreening_Etik-och-Policygruppen.pdf):
https://sfmg.se/download/internadokument/Ovrigt_internt/Bakgrund_Genetisk-anlagsbararscreening-och-prekonceptionell-genetisk-anlagsbararscreening_Etik-och-Policygruppen.pdf*