Respekt
Katolsk rörelse för livet

Frågor och svar om fosterdiagnostik

Utvecklingen inom medicinsk vetenskap och teknologi möjliggör noggrannare övervakning av ofödda barnet - inklusive diagnos av missbildningar under graviditeten. Vad är värdet av sådan information till föräldrarna, och vilka kriterier bör vara vägledande för eventuella beslut som följer? Hur tänker kyrkan i de fallen? Vi har samlat svaren på de vanligaste frågorna här, men hittar du inte svar på din fråga, kontakta oss på info@respektlivet.nu.

Vilka metoder finns det för fosterdiagnostik?

• Ultraljud är det vanligaste sättet för fosterdiagnostik. Mer än 90 procent av alla gravida kvinnor i Sverige genomgår en ultraljudsundersökning, för att mer exakt kunna beräkna förväntat förlossningsdatum, barnets tillväxt, upptäcka eventuell flerbörd samt klargöra moderkakans läge i livmodern. Man sänder in ett högfrekvent ljud som reflekteras och på så sätt får man en bild av det ofödda barnet. Med modern apparatur blir bilden detaljrik. Man ser avvikelser och kan även få indikation på sjukdomar.

• KUB, en kombination av ultraljudsundersökning och blodprov från mamman, används för att räkna ut sannolikheten att barnet har Downs syndrom eller andra, mer ovanliga kromosomavvikelser. Eftersom risken för vissa kromosomavvikelser ökar med åldern är det särskilt kvinnor över 35 år som erbjuds KUB. Ultraljudsundersökningen görs under graviditetsvecka 11–14 medan blodprovet kan tas från nio hela veckor men minst fem dagar före ultraljudet. Vid ultraljudsundersökningen mäter man den vätskespalt (nackuppklarning) som finns i barnets nacke mellan 11 och 14 veckors graviditetslängd. Genom att väga samman vätskespaltens bredd, blodprovsresultatet och den blivande mammans ålder kan man bedöma risken för vissa kromosomavvikelser. Om undersökningen visar hög risk för att barnet har en kromosomavvikelse informeras kvinnan om möjligheten till att göra fostervattensprov eller moderkaksprov.

• Amniocentes – fostervattensprov. Fostervatten, cirka 20 ml, sugs upp via en tunn injektionsnål, som förs in via moderns buk- och livmodervägg. Fostervätskan innehåller celler som avstötts från fostret. Efter cellodling kan kromosomanalys företas eller DNA-undersökning göras. Provet tas vanligen i 16:e graviditetsveckan. Numera kan man på vissa håll i landet utföra denna undersökning redan i graviditetsvecka 13–14. Risken för missfall efter ett fostervattenprov är 0,5–1 procent. I Sverige utförs ca 8 000 kromosomanalyser varje år av prov från fostervatten eller moderkaka.

• Provtagning från moderkaka – chorionvillibiopsi. Fosterceller för diagnostik kan man också få genom moderkakan. Ingreppet sker i 9–10:e graviditetsveckan. Här föreligger högre risk för missfall än vid fostervattensprov.

• Fetoskopi. Fetoskopet är ett rör med en diameter på cirka 2 mm genom vilket man kan inspektera barnet i livmodern. Undersökningen föregås alltid av en

ultraljudsundersökning för att förvissa sig om var barnet och moderkakan finns. Prov från fostrets blod eller biopsi från fostrets hud kan också tas på det sättet. Risken för missfall efter fetoskopi uppgår till 1-2 procent i första de första tre månaderna och 5 procent om undersökningen görs i fjärde, femte eller sjätte månaden. Fetoskopi görs därför endast i sällsynta fall.

• Blodprov från modern. Ett litet antal fosterceller går över i moderns blod. Dessa fostercellers genetiska egenskaper kan analyseras, och man kan få indikation på olika avvikelser, bland annat ryggmärgsbråck och Downs syndrom samt göra könsbestämning (för familjer med en ärftlig sjukdom) eller bestämning av Rhesus-blodgrupp. Det är emellertid svårt att erhålla tillräckligt stort antal fosterceller för att analysen skall lyckas. Dessutom kan fostercellerna härstamma från tidigare graviditeter och analysen därför vara otillförlitlig. Metoden används ännu inte i Sverige.

• Fosterceller analyseras numera även med DNA-baserad fosterdiagnostik eller molekylär fosterdiagnostik. Istället för att enbart titta på kromosomerna går man in i arvsmassan för att konstatera om ett visst sjukdomsanlag förekommer eller inte. Det är med genteknik vi prenatalt kan diagnostisera t.ex. cystisk fibros, blödarsjuka, Duchennes muskeldystrofi och Huntingtons chorea. Metoden, som kallas preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD), används i Sverige endast mycket restriktivt, när en eller båda föräldrar lider av en svår, ärftlig sjukdom. PGD kan bara göras i samband med assisterad befruktning, innan embryot implanteras i livmodern. När embryot är ett par dagar gammalt tas en eller ett par celler bort för DNA-analys. Under tiden förvaras embryot fryst. Efter analys, och bortsållning av embryon som bär på anlag för sjukdom, implanteras ett embryo med utvald DNA-profil i livmodern. Preimplantatorisk genetisk screening (PGS) är en ny tillämpning av PGD. Metoden kan användas för att diagnostisera kromosomavvikelser i befruktade ägg innan dessa implanteras i livmodern. Den har introducerats i syfte att öka möjligheterna till framgång vid ivfbehandling i de fall där chansen till graviditet är kraftigt minskad, t.ex. på grund av hög ålder hos kvinnan eller tidigare upprepade missfall.

Vad säger lagen om fosterdiagnostik?

Fosterdiagnostik, genetisk fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik regleras av lagen om genetisk integritet m.m. (2006:351). Enligt lagen skall alla gravida kvinnor erbjudas allmän information om fosterdiagnostik, och en gravid kvinna som har en medicinskt konstaterad förhöjd risk att föda ett skadat barn skall erbjudas ytterligare information om genetisk fosterdiagnostik. Den gravida kvinnan skall få all information om fostrets hälsotillstånd som har kommit fram vid fosterdiagnostik, men uppgifter om fostret som inte rör dess hälsotillstånd skall lämnas ut endast om kvinnan begär det. Enligt lagen får preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) användas endast om mamman eller pappan bär på anlag för en allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, som innebär en hög risk för att få ett barn med en genetisk sjukdom eller

skada. Behandlingen får inte användas för val av egenskap utan endast inriktas på att barnet inte skall ärva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga. Preimplantatorisk genetisk diagnostik, som görs för att välja ut ett embryo med en sådan genuppsättning att barnet efter förlossningen skall kunna bli donator av blodstamceller från avelsträngsblodet till ett svårt sjukt syskon, får endast göras efter tillstånd av Socialstyrelsen. Tillstånd till att skapa embryon vilkas blod matchar ett svårt sjukt syskon, så kallad PGD/HLA, får lämnas endast om det finns synnerliga skäl.

Vad anser katolska kyrkan om fosterdiagnostik?

Katolska kyrkan anser att fostret är en person med okränkbart värde och rättigheter och uppmuntrar därför fosterdiagnostik så länge undersökningen respekterar det mänskliga embryots eller fostrets liv och integritet, samt är inriktad på att skydda och bota. Kyrkan menar, att det är viktigt att föräldrarna informeras och har gett sitt samtycke, samt att varken fostret eller modern får utsättas för onödigt stora risker. En diagnos som pekar på missbildning eller ärftlig sjukdom får inte vara liktydig med en dödsdom. Därför avvisar Kyrkan den fosterdiagnostik som syftar till selektiv abort.

Vad säger katolska kyrkan om PGD / HLA?

Det finns familjer som har barn med en allvarlig ärftlig sjukdom som endast kan behandlas med blodstamceller som precis passar det sjuka barnets genuppsättning. Ibland finns ett syskon som passar som donator men i regel inte. Vissa familjer kan då få särskild tillåtelse att med provrörsbefruktning skapa ett antal embryon som får genomgå en genetisk undersökning för att välja ut det embryo vars genetiska profil och vävnadstyp passar till syskonet. Metoden kallas PGD/HLA, och efter att ha valt ut det embryo som kan fungera som donator kasserar man de embryon man inte vill använda och hoppas att graviditeten med det nya syskonet skall kunna fullbordas. Att vara organdonator av egen vilja är en stor gåva till en medmänniska, men att tvingas till det med hela sin existens ger en annan dimension till den goda gärningen. Det donerande syskonet har tillkommit för att passa en annan människa. Katolska kyrkan vänder sig mot metoden, eftersom den helt går ut på att gallra ut icke-passande embryon, och föda ett barn som valts ut endast på grund av sin vävnadstyp.