

Det fosterdiagnostiske program i Danmark



Indblik
Udsyn
Baggrund



DET
ETISKE
RÅD



03 Forord

04 Den historiske udvikling

20 Fosterundersøgelser i Danmark anno 2024

49 Fosterundersøgelser i udvalgte andre lande

55 Bilag

65 Noter

Denne tekst er et supplement til Det Etske Råds udgivelse *Fosterundersøgelser og etik*. I *Fosterundersøgelser og etik* præsenteres rådets anbefalinger vedrørende fosterundersøgelser, samtidig med at der gives en overordnet beskrivelse af de mest centrale etiske overvejelser, fosterundersøgelser kan give anledning til. De anbefalinger, som præsenteres i *Fosterundersøgelser og etik*, er dog ikke nogen, rådet er kommet frem til ved på abstrakt vis blot at forholde sig til de almene etiske problemstillinger knyttet til fosterundersøgelser. De er også et produkt af rådets undersøgelse af, hvordan fosterundersøgelser rent faktisk praktiseres nationalt og internationalt, og det er denne mere *faktuelle* baggrund for rådets stillingtagen, der præsenteres her, som supplement til den *etiske* baggrund, der præsenteres i *Fosterundersøgelser og etik*.

Den første del af teksten giver et rids af den historiske udvikling af fosterundersøgelser i Danmark. Dette afsnit er baseret på det historiske afsnit i rådets redegørelse om *Fremtidens Fosterdiagnostik* fra 2009, men ajourført op til i dag. Den anden del beskriver, hvordan fosterundersøgelser praktiseres i Danmark i dag, mens den tredje del kort beskriver brugen af fosterundersøgelser i vores nabolande.

Leif Vestergaard Pedersen

Formand for Det Etske Råd

I dette afsnit bliver fosterdiagnostikkens historiske udvikling i Danmark kort beskrevet, både med hensyn til den tekniske udvikling, de konkrete tilbud i det offentlige sundhedsvæsen og de skiftende begrundelser for fosterdiagnostikken.

Abortdebatten i 1930'erne

Da den første danske abortlov blev udformet, var tilladelsen til at udføre provokeret abort ikke, som i dag, begrundet i en afvejning mellem ønsket om at afklare og afveje de involveredes individuelle hensyn: Hensynet til fosteret og hensynet til kvindens selvbestemmelse, herunder kvindens ret til at bestemme over sin egen krop. Der var derimod alene fokus på samfundshensyn – hvilket også fremgik af den betænkning, som en særligt nedsat Svangerskabskommission var sat til at udarbejde.

Man endte med at anbefale adgang til abort, hvis der var "nærliggende Fare for, at Barnet paa Grund af arvelige Anlæg vil blive lidende af Sindssygdom, Aandsvaghed, andre svære mentale Forstyrrelser, Epilepsi eller alvorlig og uhelbredelig legemlig Sygdom" (loven fra 1937). På det tidspunkt beherskede man ikke nutidens fosterdiagnostiske metoder, men måtte basere vurderingen af fosterets tilstand på den nyeste arvebiologiske viden.

Historiker Sniff Andersens Nexø's generelle konklusion er i forlængelse heraf, at "Det var altså samfundets interesse i reproduktionen, som udgjorde den fælles grund i udformningen af den første abortlov på tværs af de i øvrigt store politiske og moralske skel. Ambitionen var at sikre de gode liv – de biologisk sunde og normale – og at undgå de dårlige, de abnorme og degenererede".¹

Debatten fra 1930'erne omtales her, fordi den kan illustrere det skift i selve udgangspunktet for debatten, der har været tale om fra dengang til i dag.

Som det fremgår af *Fosterundersøgelser og etik*, drejer debatten i dag sig i høj grad om at afklare og afveje de involveredes individuelle hensyn: Hensynet til fosteret og hensynet til kvindens selvbestemmelse, herunder hendes ret til at bestemme over sin egen krop. Men i 1930'erne var udgangspunktet for debatten i langt højere grad at sikre den fremspirende socialstats samfundsmæssige interesser.

Indførelsen af fosterdiagnostik i 1970'erne

I løbet af 1960'erne lykkedes det at udvikle metoder til at dyrke de celler fra fosteret, som man kunne få fat i ved at udtage en fostervandsprøve. Dette gjorde det muligt at foretage kromosomanalyser. Dermed blev det muligt at lave fosterdiagnostik, og faktisk var det angiveligt de danske forskere Povl Riis og Fritz Fuchs, som var de første til at udføre fosterdiagnostik i moderne forstand, da de på baggrund af en fostervandsprøve i 1960 undersøgte kønnet på et foster med henblik på at afbryde graviditeten, hvis fosterets viste sig at være en dreng og dermed ramt af den blødersygdom, som moderen var kendt bærer af.² I det pågældende tilfælde viste fosteret sig at være en pige, men i et andet tilfælde viste det sig af være en dreng og kvinden valgte at få foretaget en abort. I løbet af 1960erne blev det også muligt at opdage fx Downs Syndrom ved at analysere prøver fra fosteret og allerede i 1968 foretog man i USA en abort af et foster med Downs Syndrom. I begyndelsen af 1970'erne blev metoderne yderligere udviklet, blandt andet ved at man opdagede sammenhængen mellem det såkaldte alfaføtoprotein i fostervandet og bestemte rygmarvs- og hjernelidelser. Ligeledes blev det muligt at teste for ca. 80 genetisk betingede stofskiftesygdomme, som er forårsaget af defekter ved et enkelt arveanlæg. Sideløbende hermed blev de fosterdiagnostiske undersøgelser indført i Danmark, men det foregik delvist på forsøgsbasis og blev støttet af midler fra forskningsrådet.



I 1975 nedsatte Indenrigsministeriet et udvalg, der skulle fremlægge en plan for udbygningen af de fosterdiagnostiske tilbud i Danmark

I 1975 nedsatte Indenrigsministeriet et udvalg, der skulle fremlægge en plan for udbygningen af de fosterdiagnostiske tilbud i Danmark. Udvalget offentliggjorde sin betænkning i 1977. I betænkningen blev det anbefalet at udbygge fosterdiagnostikken, så man i løbet af nogle år ville kunne udføre ca. 4000 kromosomundersøgelser om året mod 8 i 1970, 334 i 1974 og 602 i 1975. Ligeledes blev det anbefalet at udbygge kapaciteten til at undersøge for genetisk betingede stofskiftesygdomme til ca. 2000 pr. år, idet undersøgelserne først og fremmest skulle være rettet mod postnatal screening af patienter på børneafdelingerne. Disse screeninger skulle både benyttes i behandlingsøjemed og til at opspore familier, som skulle tilbydes fostervandsundersøgelse ved næste graviditet, fordi de havde forøget risiko for at føde et barn med en arvelig defekt.

Den primære begrundelse for udvalgets anbefalinger var at undgå fødsel af børn med et alvorligt, livsvarigt handicap, hvilket blev anset for ønskeligt både ud fra et samfundsmæssigt og et individuelt perspektiv: "Den prænatale diagnostik vil [derfor] kunne få stor betydning for samfundet ved at forhindre fødsel af børn med

livsvarigt handicap, der vil have behov for gentagne hospitaliseringer eller livslangt ophold på institution. Ved denne diagnostik kan store menneskelige tragedier forhindres".³ Anbefalingen blev senere karakteriseret sådan, at formålet var at forebygge misdannelse eller alvorlig sygdom hos et foster. Det fremgår imidlertid også af betænkningen, at dette formål var sideordnet med eller måske endog underordnet økonomiske overvejelser: "Når dertil kommer, at en del af den prænatale diagnostik kan udføres således, at de samfundsmæssige besparelser set ud fra et cost-benefit synspunkt balancerer med eller overstiger det offentlige udgifter i forbindelse med de pågældende undersøgelsers foretagelse, finder udvalget, at det offentlige vil opnå en meget stor fordel ved at prioritere denne prænatale diagnostik højt i fremtidens sundhedspolitik".⁴

Udvalget ønskede i princippet at give alle gravide tilbud om invasiv diagnostik, men i praksis lå der økonomiske overvejelser til grund for udvalgets konklusioner om, hvilke grupper af gravide der skulle tilbydes at få foretaget fostervandsprøve:



Fostervandsundersøgelser af 3.521 kvinder 35 år gamle og ældre forebygger hvert år fødsel af 21 mongolbørn. 21 mongolbørn vil koste det offentlige godt 13 mill. kr. Omkostningerne ved undersøgelsen vil beløbe sig til 9,5 mill. kr., og der vil således være en gevinst for det offentlige på over 4,0 mill. kr. (s. 42).⁵

Denne konklusion skal ses på baggrund af, at det forventede antal fostre med Downs Syndrom var 83 i alt for alle aldersgrupper, men at det ville medføre en anslået samlet udgift på 15. mill. kr. at tilbyde aldersgruppen fra 30-34 år en fostervandsprøve og ca. 124 mill. at give tilbuddet til aldersgruppen 15-29 år (jf. skemaet nedenfor).

RENTABILITETSANALYSE FOR FOSTERDIAGNOSTIK					
	Alle 15-49 år	15-29 år	30-34 år	35-39 år	40-49 år
Ud	188	152	27,3	7,9	1,5
Ind	53,7	28,1	12,1	8,3	5,2
Ud-ind	-135	-124	-15,1	+0,4	+3,7

Alderskriteriet (35-års reglen) blev i Danmark fastsat på baggrund af en rentabilitetsanalyse, som gengives her. UD = omkostninger ved forebyggelse (screening) i mio. kr. IND = undgåede udgifter ved behandling og pleje i mio. kr. Der er foretaget afrunding af tal. (Kilde: Sundhedsstyrelsen).⁶

Udvalget foreslog, at udbygningen af fosterdiagnostikken i det mindste i en overgangsperiode blev finansieret af staten, og i 1978 tiltrådte Finansudvalget en udbygning af den daværende kapacitet. I 1980 godkendte udvalget de nødvendige bevillinger til en permanent videreførelse af ordningen baseret på en kapacitet på 3.500 kromosomundersøgelser om året.

Det fremgår af Sundhedsstyrelsens meddelelse nr. 84 af 21. april 1981, at henvisningsfunktionen vedrørende fosterdiagnostik skulle varetages af de praktiserende læger, og at tilbuddet om genetisk rådgivning og/eller fostervandsprøve skulle gives til gravide kvinder, hvis de A. var fyldt 35 år ved graviditetens indtræden, eller hvis barnets fader var fyldt 50 år eller B: der var særlig risiko for, at fosteret var misdannet, for eksempel fordi kvinden tidligere havde født et misdannet barn, at der var konstateret kromosomanomali i slægten eller at der tidligere havde været tre eller flere aborter. Det skal bemærkes, at meddelelsen også nævner muligheden for at anvende ultralydsdiagnostik som en ny metode til at opspore misdannelser som for eksempel nyremisdannelser. Udviklingen i antallet af kromosomundersøgelser i 1970'erne og 1980'erne fremgår af tabel 2.

UDVIKLINGEN I DEN PRÆNATALE DIAGNOSTIK I DANMARK I PERIODEN 1970 TIL 1988						
År	Prænatale undersøgelser				Legalt provokerede aborter	
	Fødte i alt	Fostervandsprøver	Moderkagebiopsi	I alt	I alt	Pr. 1000 prænatale undersøgelser
1970	71.406	8		8	1	125,0
1971	75.979	34		34	1	29,4
1972	76.082	68		68	3	44,1
1973	72.418	141		141	9	64,3
1974	71.768	347		347	9	25,9
1975	72.554	614		614	14	22,8
1976	65.698	782		782	15	19,2
1977	62.247	1.281		1.281	35	27,3
1978	62.400	2.160		2.160	42	19,4
1979	59.773	2.914		2.914	56	19,2
1980	57.546	3.747		3.747	68	18,1
1981	53.370	4.342		4.342	83	19,1
1982	52.927	4.956		4.956	79	15,9
1983	50.822	5.845	9	5.854	93	15,9
1984	51.800	5.596	147	5.743	99	17,2
1985	53.749	5.627	231	5.858	72	12,3
1986	55.312	6.047	654	6.701	106	15,8
1987	56.221	5.814	1.039	6.853	120	17,5
1988	59.310	6.145	1.266	7.411	133	17,9

Kilde: Margareta Mikkelsen: *Prænatal diagnostik i Danmark, udvikling, nuværende stadi og fremtidsudsigter; Nor med 1990; 105, 5-7.*

Hvis man ser på den diskussion om fosterdiagnostik, der udspandt sig i Danmark i begyndelsen af 1980'erne, er noget af det mest påfaldende, hvor lidt debatten har ændret sig fra den gang til i dag.⁷ Langt de fleste af de problemstillinger og forslag til regulering, som nævnes i *Fosterundersøgelser og etik*, var således allerede i spil for over 25 år siden, hvor fosterdiagnostikken næsten lige var blevet etableret som tilbud.



Preben Wilhjem, der var folketingsmedlem fra 1975-1984, beskriver i en artikel fra 1984, hvor vanskeligt det er for et par at forholde sig til den store mængde af informationer om fosteret, som fosterdiagnostikken giver adgang til

Et eksempel kan belyse dette. Preben Wilhjem, der var folketingsmedlem fra 1975-1984, beskriver i en artikel fra 1984, hvor vanskeligt det er for et par at forholde sig til den store mængde af informationer om fosteret, som fosterdiagnostikken giver adgang til: ”principielt står vi i den situation, at forældrene på et tidligt tidspunkt i svangerskabet kan præsenteres for et stort skema over fosterets gode og mindre gode arveanlæg samt risiko for en lang række sygdomme, hvoraf nogle kan angives med sikkerhed, men mange kun med procentvis sandsynlighed. På dét grundlag må forældrene så beslutte, om de vil have barnet. Analyserne vil være så detaljerede, at intet foster vil være uden ”anormaliteter””.⁸ Wilhelms egen opfattelse er, at forældrene delvist må afskæres fra at få adgang til informationerne eller i det mindste i nogle tilfælde må forhindres i at benytte dem som begrundelse for at få udført provokeret abort. Men Wilhjem har – helt parallelt med diskussionerne i dag – svært ved at pege på anvendelige løsninger på problemerne. For eksempel er han klar over, at positivlister er meget svære at have med at gøre, fordi ”hver enkelt emne på den tænkte ”positivliste” må fremgå af grundig offentlig debat og selvstændig overvejelse, og det må forudses, at arbejdet med listen aldrig bliver færdigt, fordi der hele tiden vil indgå ny viden, som kræver løbende ajourføring. Folketinget egner sig meget dårligt til at varetage disse to opgaver”.⁹ Han er også opmærksom på, at det ikke kan nytte noget, hvis den læge, der rådgiver parret, sidder inde med oplysninger, som parret ikke får adgang til: ”Skal de fosterdiagnostiske oplysninger begrænses, så skal det ske for både lægen og forældrene, dvs. at forbudet ikke skal rettes imod, hvilke oplysninger der må videregives, men mod hvilke oplysninger, der overhovedet må indhentes”.¹⁰

Dette er blot et blandt mange eksempler på, hvor lidt debatten fra den gang afviger fra debatten i dag. At der endnu ikke er opnået enighed om problemerne endsige fundet lovgivningsmæssige løsninger på dem, kan måske både ses som et vidnesbyrd om, hvor vanskelige problemerne er at forholde sig til, og hvor vanskeligt det i praksis er at håndtere dem ved hjælp af regulering, selv om man har en holdning til, hvordan de ideelt set skulle løses.

Revidering af målsætningen for fosterdiagnostik i 1990'erne

I 1994 udsendte Sundhedsstyrelsen *Vejledning og redegørelse om prænatal genetisk information, rådgivning og undersøgelse*. Ifølge styrelsen markerede teksten et skifte i forståelsen af, hvad det grundlæggende formål med fosterdiagnostik er. Ændringen i målsætning var kommet i stand efter en høringsrunde, hvor en række organisationer blev bedt om at formulere en målsætning for sundhedsvæsenets indsats på området. Ud fra svarene konkluderede Sundhedsstyrelsen, at "målsætningen fra 1981 ikke er i overensstemmelse med den holdning, der lægges til grund for praksis i dag, eller den som kommer til udtryk i andre dele af samfundet. Formålet med sundhedsvæsenets samlede tilbud om prænatal genetisk information, rådgivning og undersøgelse er herefter: At sikre at gravide kvinder med forøget risiko for at få et barn, der har eller vil udvikle en alvorlig genetisk sygdom eller handicap, får tilbudt ydelser, som kan give kvinden/parret et kvalificeret handlegrundlag i den konkrete situation" (kapitel 3).

I forlængelse heraf blev nødvendigheden af fyldestgørende information understreget: "Det er kvindens/parrets eget valg, om de vil tage mod tilbuddet, samt hvilke konsekvenser resultatet skal have. Valget er imidlertid kun reelt, hvis det træffes på grundlag af kvalificeret information og rådgivning, der gives med respekt for kvindens/parrets autonomi" (kapitel 2). Af samme grund pointerede Sundhedsstyrelsen, at informationen så vidt muligt skulle være neutral: "Informationen bør være så neutral og fuldstændig som overhovedet mulig som forudsætning for en reel valgmulighed. En absolut neutral genetisk rådgivning er næppe mulig. Rådgiveren kan fremhæve de mere positive eller de mere negative aspekter ved en given sygdom gennem sin oplysning ... Der må ikke påtvinges kvinden/parret en beslutning, men de forskellige valgmuligheder bør åbent fremlægges" (kapitel 3). Hvis kvinden valgte at gennemføre svangerskabet på trods af sygdom eller misdannelse ved fosteret, var målet at "bidrage til bedre psykisk forberedelse og/eller en mere målrettet svangreprofylakse og fødselsforløb under hensyntagen til fosteret sygdom. Målet kan endvidere være at iværksætte sociale hjælpeforanstaltninger tidligst muligt" (kapitel 1). Der blev endvidere lagt vægt på at, lægerne i almen praksis skulle forsøge at opspore og informere par med risiko for at få et misdannet barn allerede forud for konceptionen, så deres stillingtagen til, om de ønskede at opnå graviditet, også kunne træffes på et kvalificeret grundlag ud fra viden om risici og muligheder.

Et andet nyt element i Sundhedsstyrelsens *Vejledning og redegørelse om prænatal genetisk information, rådgivning og undersøgelse* var, at der blev etableret endnu et

kriterium for at få tilbudt fosterdiagnostik, som indgik som supplement til de allerede fastlagte: "Kun gravide kvinder, der har en øget risiko på 1 % eller derover for at få et barn med en alvorlig genetisk sygdom eller handicap, tilbydes prænatal genetisk information, rådgivning og/eller undersøgelse. Denne grænse er resultatet af en afvejning i forhold til den risiko for abort på ca. 1 %, der er forbundet med de invasive prænatale genetiske undersøgelser" (kapitel 5). Nogen nærmere begrundelse for, at de to sandsynligheder som minimum skulle modsvare hinanden, blev der ikke givet.

Sundhedsstyrelsens vejledning var primært foranlediget af udviklingen af de diagnostiske metoder, idet moderkagebiopsi nu indgik som et undersøgelsestilbud på linje med fostervandsprøve, mens også ultralydsscanning og blodprøveudtagning efterfulgt af doubletest eller tripletest blev betragtet som mulige undersøgelsesformer. I kombination med, at man nu kunne teste for ca. 500 monogene sygdomme, var der tale om en væsentlig forbedring af fosterdiagnostikken. Ligeledes kunne de kvinder, der var henvist til undersøgelse på grund af alder eller forøget risiko for at få en genetisk bestemt sygdom, selv vælge mellem fostervandsprøve, moderkagebiopsi og tripletest. Hvis det sidste blev valgt, ville kvinden blive henvist videre til fostervandsprøve eller moderkagebiopsi, hvis sandsynligheden for misdannelse hos fosteret var tilstrækkelig høj, det vil sige øget med mindst 1 %.

Indførelsen af det nuværende tilbud

På grund af den hurtige udvikling af metoderne til fosterdiagnostik nedsatte Sundhedsstyrelsen i marts 2000 en arbejdsgruppe, hvis arbejde skulle "udmunde i en teknisk rapport", der kunne "danne baggrund for en mulig revision af Sundhedsstyrelsens vejledning om prænatal genetisk information, rådgivning og undersøgelse".¹¹ Sundhedsstyrelsen havde over for arbejdsgruppen tilkendegivet, at "antallet af invasive undersøgelser (moderkageprøver, fostervandsprøver) bør søges begrænset i det mulige omfang pga. den dermed forbundne risiko for fosteret".¹² Desuden havde Sundhedsstyrelsen peget på, "at en gravid kvinde i svangreomsorgens regi er omfattet af Lov om patienters retsstilling, som trådte i kraft 1998".¹³ I denne lov, der nu er implementeret i sundhedsloven, er et af sundhedsvæsenets primære formål at bakke op om patientens selvbestemmelse. I § 2 i sundhedsloven anføres det således, at: "Loven fastsætter kravene til sundhedsvæsenet med henblik på at sikre respekt for det enkelte menneske, dets integritet og selvbestemmelse og at opfylde behovet for 1) let og lige adgang til sundhedsvæsenet, 2) behandling af høj kvalitet, 3) sammenhæng mellem ydelserne, 4) valgfrihed, 5) let adgang til information, 6) et gennemsigtigt sundhedsvæsen og 7) kort ventetid på behandling."

Rapporten *Fosterdiagnostik og risikovurdering* blev offentliggjort i marts 2003. I rapporten sammenlignede arbejdsgruppen blandt andet effektiviteten af forskellige typer af risikovurderinger og konkluderede, at den tidligere nævnte 35-års grænse for at blive henvist til fostervandsprøve eller moderkagebiopsi ikke længere var den mest effektive til at afdække risikoen for at føde et sygt eller misdannet barn. I stedet anbefalede arbejdsgruppen brugen af biologiske markører i en blodprøve fra den gravide kvinde kombineret med ultralydsscanning til at afdække risiko, idet kun kvinder med en risiko på 1:250 skulle henvises videre til fostervandsprøve eller moderkagebiopsi. Ifølge arbejdsgruppens analyser ville brugen af denne type af risikovurdering både føre til færre invasive undersøgelser og til en højere detektionsrate end alderskriteriet. Arbejdsgruppen anslog, at man mindst ville kunne halvere antallet af invasive undersøgelser og dermed antallet af aborter forårsaget af fosterdiagnostik. Samtidig forventede man at opspore dobbelt så mange fostre med Downs Syndrom ved at afskaffe alderskriteriet til fordel for en doubletest, hvor der måles for to stoffer i blodet, kombineret med nakkefoldsscanning.



Hovedformålet med den prænatale indsats bliver at tilvejebringe et handlegrundlag for en gravid kvinde, som bekymrer sig for, om der kan være noget alvorligt galt med fosteret, og som ønsker dette sundhedsfagligt belyst

For arbejdsgruppen var det væsentligt, at doubletesten i kombination med nakkefoldsscanningen ville kunne indføres som et undersøgelsestilbud på en sådan måde, at den samlede undersøgelse ville komme til at understøtte kvindens eller parrets selvbestemmelse i stedet for at basere sig på den ide om at forebygge sygdom, som tidligere havde været en af hovedbegrundelserne for det diagnostiske tilbud. Dette skulle blandt andet ske ved, at kvinden ikke automatisk skulle informeres om mulighederne for fosterdiagnostik. Tværtimod skulle den praktiserende læge under den første samtale forsøge at afklare, om den gravide kvinde overhovedet ønskede at blive informeret om de fosterdiagnostiske muligheder og dermed var interesseret i at anlægge det fosterdiagnostiske perspektiv. Skønnede lægen, at dette ikke var tilfældet, skulle kvinden ikke informeres yderligere og altså ikke tilbydes undersøgelse. Ifølge arbejdsgruppen ville det nye fokus på selvbestemmelse medføre, at "Hovedformålet med den prænatale indsats bliver at tilvejebringe et handlegrundlag for en gravid kvinde, som bekymrer sig for, om der kan være noget alvorligt galt med fosteret, og som ønsker dette sundhedsfagligt belyst".¹⁴

Med udgangspunkt i ønsket om selvbestemmelse var det ifølge arbejdsgruppen væsentligt, at kvinden får neutral information og rådgivning, så hendes beslutninger bliver truffet på baggrund af hendes egne værdier og hendes egen opfattelse af sin livssituation. De involverede sundhedspersoner skal altså ikke forsøge at få kvinden til at træffe et bestemt valg, men skal tværtimod støtte hende i det valg, hun nu en gang træffer. Ifølge arbejdsgruppen "harmonerer selvbestemmelsesparadigmet godt med den moderne opfattelse af såkaldt non-direktiv genetisk rådgivning, som er en hovedhjørnestein i nutidens kliniske genetik"¹⁵ – og det vigtigste

effekt mål er ”kvindens/parrets oplevelse af at have haft et reelt valg, som på sigt ikke fortrydes”.¹⁶ Den 15. maj 2003 - kort tid efter offentliggørelsen af rapporten – drøftede Folketinget rationale for at udbyde fosterdiagnostik. Spørgsmålet indgik i forespørgselsdebat F 61 i 2003, hvor indenrigs- og sundhedsministeren blev spurgt: ”Hvad kan regeringen oplyse om fosterdiagnostik, herunder særligt om formålet, de nuværende og fremtidige muligheder og tilbud samt den historiske udvikling?”

Forespørgselsdebatten endte med vedtagelse af en dagsorden V 105. I forlængelse af Folketingets udtalelse og på baggrund af en høring om arbejdsgruppens rapport udsendte Sundhedsstyrelsen i oktober 2003 *Notat vedrørende nye retningslinjer for fosterdiagnostik*, som fastlagde følgende mål for fosterdiagnostikken:



Sundhedsstyrelsen vil tilrettelægge de nye retningslinjer ud fra følgende syn på fosterdiagnostikkens formål:

Formålet med fosterdiagnostik er – inden for rammerne af dansk lovgivning - at bistå en gravid kvinde, som ønsker en sådan bistand med at træffe sine egne valg. Neutral og fyldestgørende rådgivning er forudsætning herfor. Såvel retten til at vide, som retten til ikke at vide, skal respekteres. Undersøgelser, som ikke i sig selv er forbundet med en risiko for fostret, skal i det mulige omfang gå forud for undersøgelser, som kan indebære en sådan risiko. Undersøgelserne tager sigte på at påvise eller udelukke alvorlige sygdomme eller handicap hos fostret, herunder at afklare og optimere eventuelle behandlingsmuligheder. Formålet med fosterdiagnostik er ikke at forhindre fødsel af børn med alvorlig sygdom eller handicap. Der ydes hjælp og støtte til familier, hvor et barn som følge af sygdom eller handicap har krav på særlig behandling, pleje og omsorg, og fosterdiagnostik omfatter også at informere om disse hjælpemuligheder (s. 13).

Endvidere anførte Sundhedsstyrelsen, at ”En stillingtagen til væsentlige ændringer inden for fosterdiagnostikken er efter Sundhedsstyrelsens vurdering især nødvendiggjort af følgende forhold: Vanskeligheden ved at legitimere en fortsat opretholdelse af det såkaldte alderskriterium, ikke mindst i lyset af fremkomsten af mere

sikre kriterier for risiko; hensynet til at respektere den gravides selvbestemmelse i det omfang, som forudsættes i Lov om patienters retsstilling, som er fra 1998; samt hensynet til at nedbringe antallet af moderkage- og fostervandsprøver med den hermed forbundne risiko for utilsigtet tab af fostret” (s. 8).



Sundhedsstyrelsen pointerede desuden, at grundlaget for at organisere fosterdiagnostikken som et offentligt screeningsprogram bortfalder, når undersøgelserne ikke skal tilgodese et generelt forebyggende hensyn ved at hindre fødsel af syge eller misdannede børn

Sundhedsstyrelsen pointerede desuden, at grundlaget for at organisere fosterdiagnostikken som et offentligt screeningsprogram bortfalder, når undersøgelserne ikke skal tilgodese et generelt forebyggende hensyn ved at hindre fødsel af syge eller misdannede børn. I stedet for at blive henvist til undersøgelse på baggrund af automatisk visitation efter bestemte kriterier, som blandt andet 35-års grænsen lagde op til, skulle tyngdepunktet i det offentlige tilbud om fosterdiagnostik derfor flyttes til ”et bredere tilbud om information, der gør det muligt for kvinden selv at tage stilling til, hvad hun ønsker” (s. 14). Ifølge Sundhedsstyrelsen ville et sådant tilbud om information om undersøgelser ikke være at sidestille med en generel anbefaling eller opfordring til, at den gravide skal gennemgå sådanne undersøgelser. Netop derfor ville der ifølge Sundhedsstyrelsen ikke være tale om et offentligt screeningsprogram.

I 2004 udgav Sundhedsstyrelsen *Retningslinjer for Fosterdiagnostik*, og i de efterfølgende to år blev en kombineret 1. trimesters risikovurdering – det vil sige doubletest plus nakkefoldsscanning – indført på alle landets fødeafdelinger. I retningslinjerne beskriver Sundhedsstyrelsen detaljeret, hvordan de gravide kvinder skal informeres og nævner blandt andet, at ”Informationen skal have karakter af en neutral rådgivning, som tager udgangspunkt i at respektere kvindens egne værdier og forudsætninger (etniske, sociale, uddannelsesmæssige), samt i, at langt de fleste, men dog ikke alle graviditeter ender med fødsel af et rask barn. Informationen skal bidrage til, at den gravides tilvalg eller fravalg af fosterdiagnostik ikke hviler på urealistiske antagelser om fosterdiagnostikkens muligheder” (s. 8). Der skal altså være tale om et informeret valg – og det skal både være muligt at sige fra eller til alt afhængigt af, hvilke værdier kvinden henholder sig til, og hvordan hun vurderer sin egen livssituation.

Et væsentligt spørgsmål for Det Ethiske Råd i rapporten *Fremtidens Fosterdiagnostik* fra 2009 var, hvordan de nye retningslinjer for fosterdiagnostik har påvirket antallet af provokerede aborter og tidspunktet for de aborter, der udføres efter fosterdiagnostik. Dette kan man til dels få svar på i Abortankenævnets Årsberetning fra 2008. Heri anføres det:

”Der er igen i år stigning i antallet af tilladelser, der er begrundet i faren for, at barnet vil blive født med en alvorlig legemlig eller sjælelig lidelse, jf. lovens § 94, stk. 1 nr. 3. Den stigende tendens er således fortsat, selv om der i år er tale om en

beskeden stigning fra 446 tilladelser i 2007 til 451 i 2008. Set over en årrække er udviklingen tydelig. Den følgende figur illustrerer udviklingen”:

TILLADELSER EFTER §95, STK. 1 NR.3 OG TILLADELSER EFTER §94, STK. 1 NR. 1-2 OG NR. 4-6 1999-2008



Kurven, der viser antallet af tilladelser efter §94, stk. 1, nr. 1-2 og nr. 4-6, er fladet ud og viser et beskedent fald. Der er en beskeden stigning i antallet af tilladelser efter §3, stk. 1, nr. 3. 55% af alle tilladelser var i 2008 begrundet i faren for misdannelser. Kilde: Abortklagenævnet, Årsberetning 2008.

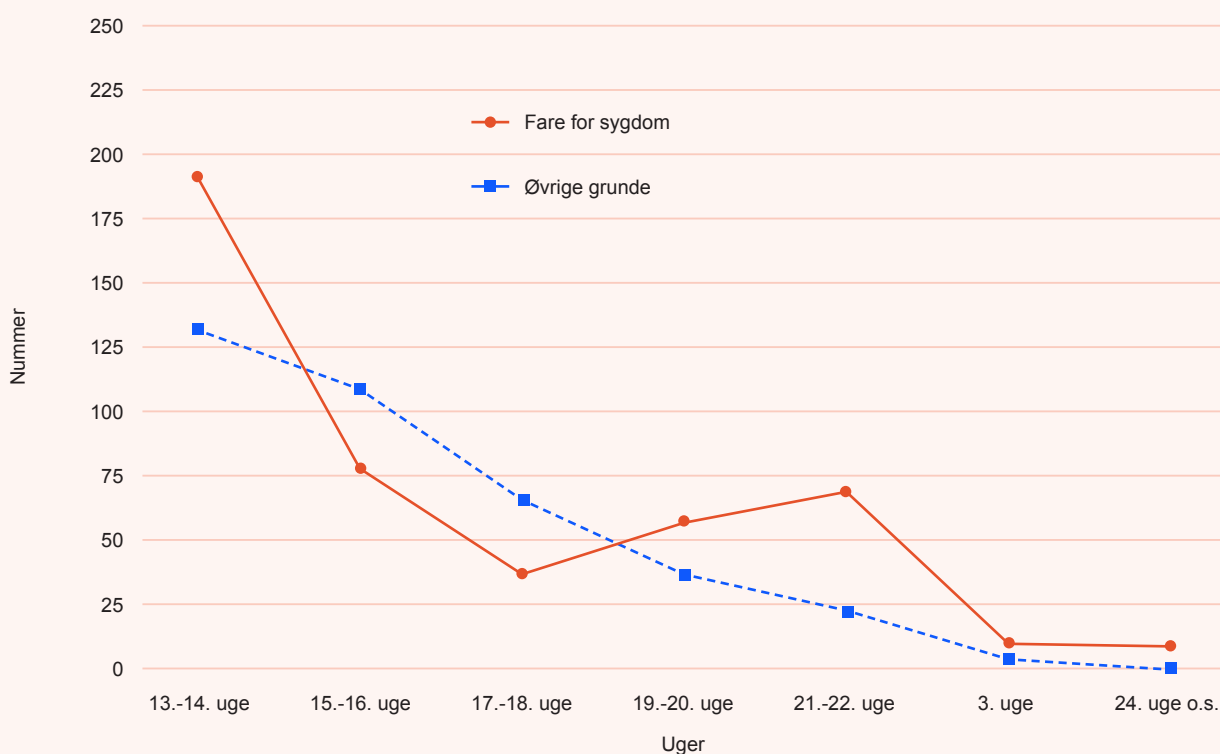
Af årsberetningen fremgår det, at den konkrete udformning af det fosterdiagnostiske tilbud er afgørende for, hvornår tilladelsen til sen abort gives:

”Af de 886 ansøgninger var de 460 begrundet i faren for, at barnet ville blive født med en alvorlig legemlig eller sjælelig lidelse, jf. lovens § 94, stk. 1 nr. 3. Der blev givet 9 afslag og 451 tilladelser, svarende til 55 % af alle tilladelser i 2008. Ikke overraskende gives de fleste tilladelser i ugerne efter den almindelige nakkefolds-scanning i 13. uge og efter misdannelsesscanningen i 18. – 19. uge”.¹⁷

Det skal nævnes, at 3 af de 9 afslag efter stk. 1 nr. 3 senere blev ændret til tilladelser af Ankenævnet. I alt gav samrådene 822 tilladelser til svangerskabsafbrydelse og 64 afslag efter § 94 stk. 1 nr. 1-6, hvoraf Ankenævnet ændrede i alt 7 sager fra et afslag til en tilladelse. Det vil sige at der i sidste ende blev givet 829 tilladelser og 57 afslag, heraf altså 375 tilladelser af andre grunde end sygdom eller misdannelse hos fosteret.

Tabel 4 viser, hvornår i forløbet tilladelsen til sen abort blev givet:

TIDSPUNKT FOR TILLADELSE TIL SENE ABORTER



Ikke overraskende blev de fleste tilladelser efter § 94, stk. 1, nr. 3 givet i ugerne efter den almindelige nakkefoldsscanning i 13. uge og efter misdannelsesscanningen i 18. – 19. uge. I modsætning hertil er antallet af tilladelser på andre indikationer jævnt faldende efter udløbet af 16. uge. Kilde: Abortankenævnet, Årsberetning 2008.

Som man kan se af de to følgende tabeller, førte indførelsen af de nye metoder i 2004 til en væsentlig nedgang både i antallet af fødte med Downs Syndrom og i antallet af invasive undersøgelser. I 2009 fik det et antal rådsmedlemmer (Peder Agger, Klavs Birkholm, Birte Boelt, Elisabeth Dons Christensen, Lotte Hvas, Karin Verland og Peter Øhrstrøm) til at vurdere, at de hensigter, som Folketinget gav udtryk for i sin dagsorden fra 2003, efter deres opfattelse ikke var blevet indfriet, idet de fosterdiagnostiske tilbud ifølge dem havde fået karakter af et alment screeningsprogram.

PRÆNATAL UNDERSØGELSER OG LEVENDEFØDTE MED DOWNS SYNDROM 2000-2007						
Prænatale undersøgelser 2000-2007						
År	AM	CVS	PN - I alt	PN med DS (+21)	Heraf abort	GA* ved undersøgelse
2000	4203	3323	7526	79	78	29
2001	3843	3375	7218	72	71	16
2002	3713	3426	7139	75	74	33
2003	3270	3193	6463	73	73	-
2004	2243	2761	5004	95	95	-
2005	1597	2196	3793	130	126	12,12,13,36
2006	1324	2316	3640	119	117	33,33
2007	1154	2253	3407	121	119	12,28

*Gestationsalder,

CVS: Moderkagebiopsi,
AM: Fostervandsprøve,
DS (+21): Downs Syndrom

LEVENDEFØDTE MED DOWNS SYNDROM 2000-2007	
År	LF
2000	55
2001	60
2002	56
2003	65
2004	61
2005	32
2006	33
2007	27

Det Etiske Råd havde modtaget tallene fra Dansk Cytogenetisk Centralregister.

Revisionen af det nuværende tilbud i 2017

De retningslinjer for fosterdiagnostik, som oprindeligt blev indført i 2004, blev revideret i 2017, sådan så de gældende retningslinjer stammer derfra.¹⁸ I indledningen til de reviderede retningslinjer påpeges det, at der er to grunde til, at Sundhedsstyrelsen har fundet det relevant at revidere retningslinjerne.

En faktor har været ”den medicinsk-teknologiske udvikling, hvor nye undersøgelsesmetoder skal implementeres i det offentlige tilbud på en måde, så vi fortsat kan have et ensartet program af høj kvalitet i hele landet.” I indledningens afsnit om ’Ændringerne i de nye retningslinjer’ uddybes det, hvad det er for en medicinsk-teknologisk udvikling, der tænkes på, idet det påpeges, at ”To nye undersøgelsesmetoder indføres i retningslinjerne, Non-Invasiv Prænatal Test (NIPT) [...] og kromosom mikroarray [...]”. Samtidig beskrives det også, at ”I Danmark har NIPT de sidste par år været taget i brug af private udbydere og i dele af det offentlige sundhedsvæsen på forskellig vis”, og det forklares, at formålet med at inddrage NIPT og mikroarray i retningslinjerne er at sikre ”en fælles ensartet brug og kvalitetssikring af disse undersøgelser.”

Ud over at sikre en fælles og ensartet brug og kvalitetssikring af nye undersøgelser som NIPT og mikroarray forklarer indledningen også, at der var ”behov for at gennemgå retningslinjerne, således at de i endnu højere grad understøtter princippet om, at fosterdiagnostiske undersøgelser er et tilbud, som gravide kan til- eller fravælge undervejs, ligesom valget mellem at afbryde eller bevare graviditeten ved fund af alvorlig sygdom eller handicap hos fosteret skal være ligeværdige alternativer”. Den anden hovedbegrundelse for at revidere 2004 retningslinjerne var altså et ønske om i endnu højere grad at styrke det, som med retningslinjerne fra 2004, blev knæsat som grundformålet med det fosterdiagnostiske tilbud: ”*at bistå en gravid kvinde, som ønsker en sådan bistand med at træffe sine egne valg*” på baggrund af ”*Neutral og fyldestgørende rådgivning*”.

I afsnittet om ”Ændringerne i de nye retningslinjer” peges der på to områder, hvor der især er foretaget ændringer med henblik på at støtte princippet om, at der er tale om et frit tilbud. For det første anføres det, at ”en væsentlig ændring er, at formålet med fosterdiagnostikken er justeret, således at det yderligere fokuserer på barnets perspektiv”. Det kan måske umiddelbart synes forvirrende, at et øget fokus på barnets perspektiv skulle kunne styrke den gravides mulighed for at træffe sine egne valg. Men hvis man ser på de faktiske tilføjelser, giver det god mening. I kapitlet om tilbuddets formål er der således bl.a. blevet tilføjet følgende passage:



”Formålet med tilbuddet om fosterdiagnostiske undersøgelser er at opnå viden om graviditeten og fosterets tilstand med henblik på at kunne tage eventuelle forholdsregler i forløbet eller i forbindelse med fødslen og nyfødtperioden. Hvis undersøgelserne viser, at barnet vil få alvorlig sygdom eller handicap, kan denne viden give:

Barnet en bedre start på livet ved at:

- følge graviditeten tættere og have den nødvendige ekspertise og beredskab klar ved og efter fødslen
- give forældrene mulighed for at forberede sig mentalt og følelsesmæssigt på at få et barn med handicap eller alvorlig sygdom
- give kvinden mulighed for at søge om tilladelse til afbrydelse af graviditeten efter 12. uge.”

Som det fremgår, er det altså blevet tilføjet, at en af begrundelserne for at få foretaget fosterundersøgelser kan være et ønske om at kunne give barnet en bedre start på livet i tilfælde af at undersøgelserne viser, at barnet vil få alvorlig sygdom eller handicap. Selv om det handler om barnets perspektiv, er der altså tale om en beskrivelse af en af de grunde, der kan have indflydelse på den gravides overvejelser om, hvorvidt hun skal takke ja til fosterundersøgelser eller ej. Og det er derfor, ændringen understøtter princippet om den gravides frie valg.

Det andet punkt, hvor retningslinjerne er blevet revideret med henblik på at understøtte princippet om den gravides frie valg yderligere, vedrører terminologien og sprogbugen. Som afsnittet om ”Ændringerne i de nye retningslinjer” forklarer:



"Terminologien er gennemgået og ændret til mere neutrale ord, fx benyttes "kromosomafvigelse" i stedet for "kromosomfejl". "Nakkefoldsskanning" ændrer navn til "1. trimesterskanning" og "misdannelseskanning" til "2. trimesterskanning". I pjecen til kommende forældre anvendes ordet "sandsynlighed" i stedet for "risiko". Ordet "risikovurdering" er et indarbejdet fagligt begreb, hvorfor det er bibeholdt i nærværende retningslinjer."

Man har altså ændret ord, som kunne give bestemte fænomener en negativ klang, til mere neutrale betegnelser (kromosomfejl vs. kromosomafvigelse, risiko vs. sandsynlighed), ligesom man har ændret betegnelsen på selve skanningerne, sådan så formålet ikke indsnævres på problematisk vis i selve betegnelsen. Det er nok især vigtigt ved 1. trimesterskanningen, hvor målingen af nakkefolden kun er relevant, hvis man tilvælger risikovurderingen og ikke, hvis man udelukkende ønsker at få skanningen foretaget af obstetriske grunde. Men det er selvfølgelig også muligt at mene, at 'misdannelse' er en misvisende betegnelse for de forhold, man kan opdage i forbindelse med 2. trimesterskanningen.¹⁹

Fosterundersøgelser i Danmark anno 2024

20

Det offentlige tilbud om fosterundersøgelser

Som det indirekte er fremgået ovenfor, er kernen i det offentlige danske fosterdiagnostiske tilbud en 1. trimesterscanning, en riskovurdering og en 2. trimesterscanning. Selve tilbuddet om fosterundersøgelser er dog et tilbud, langt de fleste gravide i første omgang præsenteres for af deres praktiserende læge/ praksispersonalet ved den første graviditetskonsultation i uge 6-10. Som det forklares i Sundhedsstyrelsens retningslinjer, skal lægen/praksispersonalet i forbindelse med denne konsultation:



”Oplyse om mulighederne for fosterdiagnostiske undersøgelser og besvare den gravides/parrets spørgsmål, således at hun/de kan tage stilling til, hvilke undersøgelser hun/de ønsker. Konsultationen skal således tilrettelægges på en sådan måde, at samtalen om fosterdiagnostik finder sted, inden der evt. tages blodprøve til doubletest. Undersøgernes formål og de vigtigste fordele og ulemper (risici) bør belyses under hensyntagen til, hvor meget information den gravide/parret ønsker, hvilket kan være meget forskelligt. Den, som informerer, skal tilpasse informationen til parrets sociale, kulturelle og uddannelsesmæssige forudsætninger samt være særligt opmærksom på egne holdninger.”

Som det fremgår, er hovedformålet med informationsindsatsen at gøre den gravide/parret i stand til at tage stilling ved at informere om fordele og ulemper på så neutral en måde som muligt (sundhedspersonalet skal være ’særligt opmærksom på egne holdninger’) og på en måde, som er tilpasset den gravide/parrets forståelseshorisont (’parrets sociale, kulturelle og uddannelsesmæssige forudsætninger’). Samtidig har retningslinjerne også blik for, at information kan skabe bekymring og ubehag, sådan som det kommer til udtryk, når det påpeges, at der bør tages hensyn til, ”hvor meget information den gravide/parret ønsker, hvilket kan være meget forskelligt”.

Hvad angår de konkrete forhold, som bør berøres i forbindelse med den første informationsindsats i almen praksis, siger retningslinjerne at:



Det er vigtigt at understrege overfor den gravide/parret:

- at beregningen af sandsynligheden for kromosomafvigelser samt skanning for misdannelser er et tilbud, og at man kan vælge til og fra undervejs
- at man kan vælge at få foretaget en 1. trimesterskanning uden at få undersøgt sandsynligheden for kromosomafvigelse
- at langt de fleste får et normalt svar – men ikke alle, hvilket man bør forberede sig på
- at hvis sandsynligheden er øget, tilbydes yderligere undersøgelser til afklaring
- at man kan komme ud for svære dilemmaer og vanskelige valg i forbindelse med afvigende/patologiske fund hos fosteret
- at hvis alle undersøgelser er normale, er der grund til at føle sig mere tryk, men det er ikke nogen garanti for et barn uden sygdom eller handicap. Man kan ikke undersøge for alt – og man finder ikke alt det, man undersøger for.

Som det fremgår, er der her tale om et nuanceret forsøg på at balancere en række hensyn.

De fosterundersøgelser, som den praktiserede læge i første omgang skal nævne muligheden for for den gravide, er som det allerede er fremgået, den såkaldte første-trimesterskanning og den ledsagende risikovurdering.

1. trimesterskanning og risikovurdering

1. trimesterskanningen tilbydes til alle gravide i graviditetsuge 11-13 (fra 11 uger og 2 dage til 14 uger og 1 dag) og består af en ultralydsskanning. Skanningen har på den ene side et obstetrisk formål, idet den bruges til:

- 1) at bekræfte, at der er liv,
- 2) at bestemme antal fostre, og
- 3) at fastsætte terminsdatoen.

Hvis den gravide takker ja til det, kan 1. trimesterskanningen dog også danne grundlag for en vurdering af sandsynligheden for, at fosteret har Downs syndrom eller en anden kromosomafvigelse. I forhold til Downs foretages risikovurderingen ud fra en sammenfatning af den gravides alder, en blodprøve (en såkaldt double-test²⁰) og måling af nakkefolden (som er forstørret ved Downs). Hvis det resulterer i en sandsynlighed på mere end 1/300 eller et af enkeltfundene i sig selv indikerer øget sandsynlighed for kromosomafvigelser, vil den gravide blive tilbudt yderligere undersøgelser, som kan be- eller afkræfte mistanken.

Nogle af de kromosomafvigelser, som 1. trimesterskanningen er velegnet til at undersøge for, er Downs syndrom, Edwards syndrom og Patau syndrom. Fordi tilstandene skyldes, at et af cellernes 23 kromosompar har et ekstra, tredje kromosom, omtales sygdommene ofte også som henholdsvis trisomi 13 (Patau), 18 (Edwards) og 21 (Downs), da det er henholdsvis det 13., 18. og 21. kromosompar, som har et ekstra kromosom.²¹

Ud over trisomierne kan risikovurderingen i forbindelse med 1. trimesterskanningen også bruges til at undersøge risikoen for mere atypiske kromosomafvigelser, som bl.a. omfatter syndromerne Prader-Willis, Angelman og Cri du Chat, hvor der ofte vil forekomme betydende misdannelser og mental retardering/udviklingsforstyrrelse.

2. trimesterskanningen

2. trimesterskanningen udføres omkring graviditetsuge 18-20 og har til formål 1) at undersøge fosterets vækst, 2) at bestemme moderkagens placering og 3) at gennemskanne barnets organer. Gennemskanningen af organerne sker, som Sundhedsstyrelsens retningslinjer beskriver det, med henblik på "at påvise eller udelukke tilstande, som ubehandlet er forbundet med væsentligt øget risiko for sen intrauterin fosterdød eller neonatal død, kronisk sygelighed med væsentligt øget mortalitet i barnealderen eller overlevelse med betydende mentale eller fysiske handicap". Eksempler på typiske misdannelser er hjertefejl (0,5-1%), neuralrørsdefekter (0,5%), urinvejsmisdannelser (0,5-1%), misdannelser i mave/tarm (0,1%), ekstremitetsdefekter (0,5%) og læbe-gane-spalte (1,2%).²² Samlet set forekommer sådanne misdannelser med en hyppighed på omkring 1 %.

I udgangspunktet fører deltagelse i det fosterdiagnostiske program altså i første omgang primært til en risikovurdering. Som Sundhedsstyrelsens retningslinjer påpeger, er en risikovurdering dog "ikke diagnostisk", for den "kan ikke med sikkerhed afgøre, om der er noget galt med fosteret" (s. 15). Hvis risikovurderingen i forbindelse med 1. eller 2. trimesterskanningen afslører en forhøjet sandsynlighed for

kromosomafvigelser, vil den gravide derfor blive tilbudt yderligere undersøgelser med henblik på at kunne be- eller afkræfte, om fosteret rent faktisk har den sygdom, som risikovurderingen har givet mistanke om.

Invasive og non-invasive undersøgelser

Hvad angår de prøver, man kan foretage analyser på baggrund af, skelner retningslinjerne mellem invasive og ikke-invasive undersøgelser. Hvad angår de invasive undersøgelser, drejer det sig om henholdsvis moderkageprøve (såkaldt chorion villus sampling, CVS) og fostervandsprøve (såkaldt amniocentese, AC). Begge undersøgelsesformer besidder ifølge Sundhedsstyrelsens retningslinjer "meget høj diagnostisk sikkerhed", idet undersøgelsesresultatet ideelt set er "så sikkert, at det kan danne grundlag for en beslutning om intervention" i form af "behandlingsbeslutning eller beslutning om provokeret abort" (s. 18). Selv om begge prøver har stor diagnostisk sikkerhed under de rette forhold, er der dog forskel på, hvornår de kan anvendes. Mens moderkageprøven kan anvendes fra graviditetsuge 10+0 og frem, kan fostervandsprøven først anvendes fra uge 16+0 og frem. Af den grund anvendes moderkageprøven primært som opfølgning på 1. trimester-risikovurderingen, mens fostervandsprøven foretages som opfølgning på mistænkelige fund ved 2. trimesterskanningen.

Som det antydes af betegnelsen 'invasiv', er både moderkage- og fostervandsprøven forbundet med en risiko for primært abort. I Sundhedsstyrelsens retningslinjer peges der på, at "to nyere publicerede studier, et dansk og et udenlandsk" konkluderer, at "den procedurerelaterede risiko for abort efter CVS og AS er lavere end hidtil antaget, nemlig under 0,5 % ved singletongraviditet og 1-2% ved tvillingegraviditet" (s. 19).²³

Ud over de invasive prøver findes der også ikke-invasive prøver, såkaldt NIPTs (Non-Invasiv Prænatal Test). NIPT er baseret på at der i den gravides blod findes små mængder arvemateriale fra fosteret (moderkagen) kaldet frit føtalt DNA. Man kan måle det frie føtale DNA fra 4-5 ugers graviditet og fra ca. 10. graviditetsuge er der tilstrækkelige mængder til at man ved hjælp af avancerede analyser kan bestemme sandsynligheden for at fosteret har de hyppigste kromosomafvigelser. Ifølge Sundhedsstyrelsens retningslinjer er NIPT dog ikke 'en endelig diagnostisk test' sådan så en evt. diagnose skal bekræftes ved en invasiv test i form af enten moderkagebiopsi eller fostervandsprøve. Den store fordel ved NIPT er, at den ikke er invasiv og derfor ikke er forbundet med en risiko for abort, sådan som de invasive prøver er. Omvendt er testen så til gengæld heller ikke lige så sikker, som de invasive tests. På den baggrund anbefaler Sundhedsstyrelsen, at NIPT tilbydes til gravide med høj risiko (over 1/300) som et alternativ til de invasive prøver når

kvinden er 12-14 uger henne i graviditeten. Den er især relevant for de ca. 15% af kvinder med høj risiko, som takker nej til invasive undersøgelser, da nogle af dem gør det, fordi de ikke ønsker at løbe den risiko, som er forbundet med invasive undersøgelser (fx fordi de har haft svært ved at blive gravide eller risikoen er meget tæt på 1/300). Her kan NIPT udgøre et risikofrit alternativ, selv om det så ikke er lige så præcist.



I Sundhedsstyrelsens retningslinjer peges der på, at ”to nyere publicerede studier, et dansk og et udenlandsk” konkluderer, at ”den procedurerelaterede risiko for abort efter CVS og AS er lavere end hidtil antaget

Ud over at tilbyde NIPT til gravide i højrisikogruppen anbefaler Sundhedsstyrelsen også, at den tilbydes til kvinder, der tidligere har været gravide med et foster eller født et barn med trisomi 13, 18 eller 21, da de har en øget risiko for igen at bære et foster med en af trisomierne. På den måde vil NIPT kunne hjælpe med at opdage det allerede fra uge 10 (altså før 1. trimesterrisikovurderingen) sådan så fx overvejelser om en eventuel abort kan påbegyndes tidligere end ellers.

Endelig kan NIPT ifølge Sundhedsstyrelsen også tilbydes som et alternativ til invasive undersøgelser efter 2. trimesterskanningen hvis der er fundet typiske markører for Downs syndrom og den gravide ønsker at undgå invasive undersøgelser. Det primære tilbud i forbindelse med 2. trimesterskanningen bør dog være fostervandsprøve.

Genomundersøgelser

Som beskrevet ovenfor giver invasive moderkage- og fostervandsprøver mulighed for at analysere fosterets genom. Som det fremgår af bilag 1 er der mange forskellige måder, hvorpå man kan undersøge DNA fra prøver på. I Sundhedsstyrelsens retningslinjer anbefales det dog, at såkaldt kromosom mikroarray (CMA) bør ”tilbydes som primær cytogenetisk undersøgelse ved prænatale fund af følgende føtale anomalier: 1. Misdannelse, uanset gestationsalder. 2. Nakkefold >3,5 mm. 3. Små biometrier i 2. og 3. trimester. 4. Uforklarlig intrauterin fosterdød eller uforklarlig intrapartum/neonatal død” (s. 20-21).

Anbefalingen af kromosom mikroarray som den primære cytogenetiske undersøgelse ved prænatale fund er baseret på en afvejning af teknikens fordele og ulemper.

Hvad angår fordelene, fremhæver retningslinjerne især to. På den ene side påpeges det, at ”Kromosom mikroarray er en meget følsom DNA-baseret undersøgelse af hele genomet, som udover trisomier og monosomier kan påvise ubalancerede kromosomafvigelse i form af deletioner (tab af genmateriale) og duplikationer (ekstra kopier af genmateriale)”.

Ud over at pege på CMAs følsomhed/opløselighed, peger retningslinjerne også på, at CMA "kan udføres på DNA fra vidt forskellige humane prøver som blod, placenta-væv eller amnionvæske og dyrkede celler fra fostervand, placentabiopsi eller foster-væv. Til forskel fra en almindelig kromosomundersøgelse kan kromosom mikroarray udføres på udyrkede celler, og det giver mulighed for en kort svartid på analysen, gennemsnitligt 5-7 arbejdsdage, og i særlige tilfælde ned til 3-4 arbejdsdage."

Opsummerende kan man altså sige, at fordelene ved CMA, som retningslinjerne præsenterer det, er at den kan opdage flere kromosomafvigelser hurtigere end sammenlignelige metoder.

Hvad angår ulemperne, peger retningslinjerne først og fremmest på, at "Jo mere detaljerede data undersøgelsen genererer, jo større risiko er der for uventede fund, fx fund som er forbundet med øget risiko for sygdom og/eller fund af kromosomafvigelser af ukendt betydning. ". Den følsomhed, som er en af de store fordele ved CMA, er altså også en af de potentielt største ulemper. Retningslinjerne beskriver også nogle af de uventede fund, som CMA kan give anledning til:



Det kan være:

- en kromosomafvigelse, som er sikkert patogen og giver anledning til sygdom tidligt eller sent i livet, men ikke forklarer det patologiske fund hos fosteret, som var indikationen for analysen – såkaldt tilfældighedsfund. Det kan eksempelvis være visse former for kræft eller Parkinsons sygdom. Hyppigheden er 0,5-1 %.
- en kromosomafvigelse, som øger risikoen for at få en bestemt sygdom. Oftest drejer det sig om forsinket udvikling, udviklingshæmning eller psykisk sygdom inkl. autisme. Men ikke alle, der har kromosomafvigelsen, udvikler sygdommen. Sygdommen kan desuden variere i sværhedsgrad, også inden for den samme familie. I nogle tilfælde kan man angive størrelsen på risikoen for at udvikle sygdommen (fx 50 %), men man kan ikke forudsige, om det enkelte foster vil udvikle sygdommen/tilstanden eller ej og i hvilken sværhedsgrad. Hyppigheden af den type fund er 1,4-3,6 % hos fostre med misdannelser.

- en kromosomafvigelse af ukendt betydning, det vil sige at man med den foreliggende viden ikke kan afgøre, om den er sygdomsfremkaldende eller ej. Man kan altså ikke afklare overfor de kommende forældre, om det ventede barn vil have en sygdom/et handicap eller ej som følge af kromosomafvigelsen. Hyppigheden er ca. 2 %.

Den viden, der opnås ved detaljerede kromosomundersøgelser, kan have betydning ikke bare for det ventede barn, men også andre familiemedlemmer. Nogle af disse fund rejser etiske dilemmaer og kan sætte de kommende forældre overfor endog meget vanskelige valg.

På grund af de ulemper, der kan være forbundet med CMA konkluderer retningslinjerne, at "Indikationen for at anvende arraybaserede kromosomundersøgelser skal derfor nøje overvejes" og at en udvidelse af de nævnte "indikationer for mikroarray som rutinetilbud" bør være "velovervejet, velvalideret og give klinisk anvendelig viden", idet "Det er essentielt, at der foreligger tilstrækkelig viden om fordele og ulemper, herunder om forekomsten af uventede fund."

Fordi der er særlige problemstillinger om bl.a. tilfældighedsfund knyttet til brugen af CMA, er der også udviklet et særligt informationsmateriale til gravide i regi af Nationalt Genom Center i form af dokumentet *Patientinformation vedrørende omfattende genetisk analyse i forbindelse med fosterdiagnostik*.²⁴ Formålet med materialet er at understøtte, at et valg om udførelse af omfattende genetisk analyse er tilstrækkeligt oplyst. Af dokumentet fremgår det bl.a., at "En omfattende genetisk analyse betyder, at man undersøger mange gener på én gang (genpanel), alle gener på én gang (exom- eller helgenomsekventering), eller at man undersøger hvor mange kopier af gener, der findes (mikroarray)". Som denne forklaring peger på, er det udover at anvende mikroarray også muligt at undersøge samtlige gener og hele genomet i form af henholdsvis exom- og helgenomsekventering. Der er her tale om ganske nye analyseformer, som slet ikke omtales eksplicit i Sundhedsstyrelsens retningslinjer fra 2017 (2020). De er i stedet reguleret af Dansk Føtalmedicinsk Selskabs guideline *Anvendelse af exom-sekventering (WES) og helgenom-sekventering (WGS) i prænatal diagnostik* fra 2023 (en opdatering af en oprindelig version fra 2018)²⁵ og Nationalt Genom Centers (NCGs) *Føtal medicin. Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering*.²⁶



Af NCGs dokument fremgår det, at det for alle indikationer gælder, ”at der skal foreligge normal kromosom mikroarray (CMA) før WGS tilbydes”. Ellers gælder de primære indikationer for:

- Gravid hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på ≥ 4 mm
- Gravid hvor der hos fosteret er påvist svær væksthæmning før uge 32.
- Dødt foster/barn (intrauterin/perinatal død eller pga. spontan- eller provokeret abort), og hvor der er fundet misdannelse/anomali, eller andre fund der giver mistanke om genetisk betinget sygdom (registreret på moderens cpr.nr.).

I Dansk Føtalmedicinsk Selskabs guideline oplystes der en række tilstande udover dem, der er indeholdt i NCG-anbefalingerne, hvor ”der som hovedregel er indikation for WGS/WES”. Det drejer sig om skeletanomalier, neuromsukulære/fetal akinesia deformation sesequense (FADS), non-immun hydrops fetal, CNS-misdannelser, diagframa hernie, multiple anomalier. Ud over de tilstande, hvor der som hovedregel er indikation for WGS/WES angives der også en række tilstande, hvor WGS/WES kan overvejes”. Det drejer sig om hjertemisdannelser, nyre/urinvejsmisdannelser, kraniofaciale, isoleret stor nakkefold, bugvæg (ophalocle). Endelig er angives der også en række tilstande, ”hvor WGS/WES som hovedregel ikke overvejes. Det drejer sig om thorax/lungemisdannelser, gastrointestinale misdannelser, bugvægsdefekt (gastroschise). Det fremgår af den indledende tekst, at det er den ’diagnostiske gevinst’ og i nogle tilfælde også prævalensen, som har været afgørende for vurderingen af de forskellige tilfælde.

Udover at forholde sig til evidens vedr. indikationer, forholder guidelinen sig også til evidens vedr. patientinformation, samtykke og svarafgivelse. Her anføres det, at ”En betydelig andel af danske par ønsker, ved normal CMA, opfølgende udredning med WES/WGS ved fund af alvorlig føtal misdannelse”. Overordnet er konklusionen, at ”Informations- og rådgivningsopgaven er central, og bør omfatte både prætest og posttest information/rådgivning.”

Hvad angår prætestinformationen anbefales det, at den blandt andet bør indeholde følgende elementer:



- Realistisk vurdering af sandsynligheden for, at der gøres et klinisk betydningsfuldt genetisk fund.
- Tidsramme (hvornår forventes et svar).
- Information om den type af genetiske varianter, som afrapporteres prænatalt under en igangværende, aktuel graviditet (klasse 4/klasse 5, som forklarer fosterets fænotype).
- Sekundære fund [...] er uventede fund af betydningsfulde genetiske varianter (klasse 4/klasse 5), som man ikke aktivt ledte efter, og som ikke kan forklare fosterets fænotype.
- Samtykke fra begge forældre og for fosteret. Fornyet samtykke for fosteret kan evt. udelades, hvis der allerede foreligger samtykke til omfattende genetisk analyse i form af kromosom microarray (CMA).



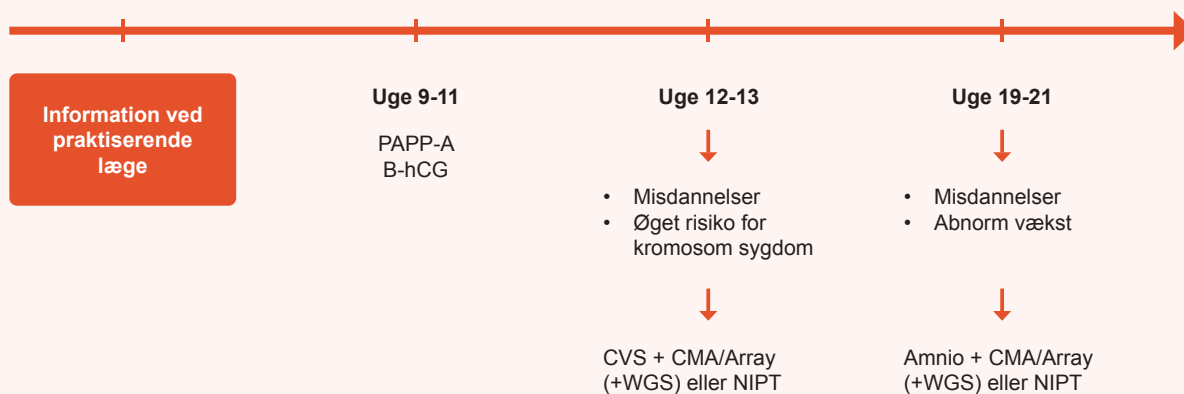
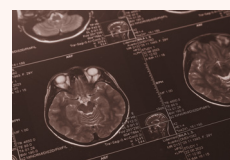
En betydelig andel af danske par ønsker, ved normal CMA, opfølgende udredning med WES/WGS ved fund af alvorlig føtal misdannelse

I relation til informationsindsatsen gør guidelinen indledningsvis også opmærksom på, at "En væsentlig aktuel udfordring i tilbud om WES/WGS er ubalancen mellem det tiltagende antal gravide, hvor der er indikation for WES/WGS, og ressourcer til variantfortolkning og rådgivning i de klinisk genetiske afdelinger." Der synes altså at være en ressourceudfordring, så man enten må lade være med at tilbyde WES/WGS i tilfælde, hvor der egentlig er indikation for det, eller risikere, at der ikke er mulighed for optimal fortolkning og rådgivning.

Ud over at beskrive indikationerne for anvendelse af exom-sekventering og helgenomsekventering i forbindelse med prænatal diagnostik, giver guidelinen også et indtryk af, hvor hurtig udviklingen pt går. I indledningen påpeges det således eksplicit, at "Udviklingen går så hurtigt, at det er besluttet, at erfaringerne med WES/WGS i klinisk praksis aktuelt bør drøftes i regi af arbejdsgruppen ca. hvert kvartal, og guideline evt. justeres" (s. 3). Dette indtryk af en meget hastig udvikling svarer til det, man også allerede kunne få i forbindelse med Dansk Føtalmedicinsk Selskabs guideline for CMA fra 2017/2018, hvor det i baggrunds-afsnittet forklares, at "Da kromosomal mikroarray (CMA) er en teknik, der har været i en meget hurtig

udvikling, vil grundlaget for denne guidelines anbefalinger også tilsvarende ændres, og man må forvente en udvikling, hvor prænatale kromosomundersøgelser i stigende grad udføres som CMA. (guidelines CMA 2018)". Der kan altså ikke være tvivl om, at den teknologiske udvikling er ganske hastig og nok kun går i en retning, sådan så man rent genetisk vil kunne undersøge mere og mere hurtigere og hurtigere på et tidligere og tidligere tidspunkt i graviditeten/fosterudviklingen.

DET OFFENTLIGE DANSKE FOSTERDIAGNOSTISKE PROGRAM OPSUMMERET



Fosterdiagnostik i privat regi

Foruden det offentlige forsterdiagnostiske tilbud omfatter mulighederne for at opnå viden om et fosters helbredstilstand også en privat dimension.²⁷ Det er nemlig muligt for gravide at tilkøbe fosterundersøgelser uden for det offentlige danske fosterdiagnostiske program. Flere private klinikker udbyder ultralydsscanninger og forskellige varianter af non-invasive tests af fosterets arvemateriale.²⁸ Siden 2021 har det fx været muligt at betale for at få udført den mere omfattende danskudviklede EVITA test, som er baseret på isolation af hele fosterceller fra den gravides blod.²⁹ Arvematerialet i disse celler kan derefter analyseres for udvalgte kromosomafvigelser. Dette omfatter, udover en vurdering af trisomi 13, 18 og 21, også en vurdering af sandsynligheden for andre kromosomale afvigelser, herunder kønskromosomafvigelser. Testen foretages i graviditetsuge 10-14 og koster omkring 12.000 kroner. Resultaterne fås som udgangspunkt inden for 12 dage, og hvis de viser tegn på anormaliteter, anbefales det at få dette be- eller afkræftet ved en invasiv test som fx en moderkagebiopsi. Med både EVITA-testen og flere af de andre tests (som fx NIPT, NIFTY og Panorama) er det ligeledes muligt at bestemme fosterets køn. Ifølge oplysningerne om EVITA-testen videregives information herom først fra graviditetsuge 12. Denne praksis stemmer overens med Dansk Føtalmedicinsk Selskabs guideline, hvori det, for at undgå abort på baggrund af fosterets køn, anbefales, at der ikke foretages kønsbestemmelse i perioden op til 12. graviditetsuge, hvor det vil være muligt med fri abort i Danmark. Markedet for analyse af fostergenetiske test er omfattende internationalt og udvikles løbende som følge af nye teknologiske muligheder. Således er det i dag også muligt som gravid at bestille et testsæt til at foretage en hjemmeprøve, som efterfølgende sendes med posten og analyseres i udlandet. Svaret modtages digitalt, og på den måde kan der opnås viden om fosterets køn for omkring 2.500 kroner.

Opsummering af den direkte regulering af fosterundersøgelser i Danmark

Som det indirekte er fremgået af beskrivelsen af Sundhedsstyrelsens retningslinjer vedr. fosterdiagnostik, findes der i Danmark ikke en særlig lovgivning for fosterdiagnostik. Som det forklares i retningslinjernes beskrivelse af 'lovgrundlaget for information og journalføring i forbindelse med fosterdiagnostiske undersøgelser', er det "en præmis, at undersøgelser af et foster anses retligt som undersøgelser af den gravide", og det afspejles også i den lovmæssige regulering af området, som ikke adskiller sig fra den, der gælder for sundhedsvæsenet i almindelighed. I Sund-

hedsstyrelsens retningslinjer er det eneste lovgrundlag for området, som omtales, således Sundhedslovens almene regler vedr. informeret samtykke. Mere præcist, så angiver retningslinjerne, at:

”I følge § 15 i sundhedslovens kapitel 5 om patienters medinddragelse i beslutninger må ingen behandling indledes eller fortsættes uden patientens informerede samtykke. Ved informeret samtykke forstås et samtykke, der er givet på grundlag af fyldestgørende information fra sundhedspersonens side, jf. § 16. Det er som anført den gravide, der har samtykkekompetence til undersøgelser af fosteret. Det følger af sundhedslovens § 16, stk. 1, at patienten har ret til at få information om sin helbredstilstand og om behandlingsmuligheder, og det fremgår af § 16, stk. 2, at patienten også har ret til at frabede sig denne information. Informationen skal blandt andet indeholde oplysninger om risiko for komplikationer og bivirkninger, jf. § 16, stk. 4, ligesom patienten i øvrigt informeres om forhold, som patienten i øvrigt skønnes uvidende om, jf. § 16, stk. 5.”



Retningslinjerne ”ikke juridisk bindende og det vil altid være det faglige skøn i den konkrete kliniske situation, der er afgørende for beslutningen om passende og korrekt sundhedsfaglig ydelse”

Selv om der ikke er en særlig lovgivning vedrørende fosterundersøgelser, udøver Sundhedsstyrelsens retningslinjer som netop retningslinjer en regulerende funktion. Den præcise status af sådanne retningslinjer fremgår af et indledende afsnit om ’ansvarsfraskrivelse’ fra en af Sundhedsstyrelsens andre retningslinjer.³⁰ Her påpeges der således, at retningslinjer er ”systematisk udarbejdede udsagn med inddragelse af relevant sagkundskab”, der udgør ”faglig rådgivning” fra Sundhedsstyrelsen til de relevante fagpersoner. Som sådan er retningslinjerne ”ikke juridisk bindende og det vil altid være det faglige skøn i den konkrete kliniske situation, der er afgørende for beslutningen om passende og korrekt sundhedsfaglig ydelse”. Derfor er der heller ikke ”garanti for et succesfuldt behandlingsresultat, selvom sundhedspersoner følger anbefalingerne”, idet ”en behandlingsmetode, som ikke er anbefalet” i visse situationer kan ”være at foretrække, fordi den passer bedre til patientens situation”.

Ud over Sundhedsstyrelsens retningslinjer, findes der også en række guidelines inden for de forskellige faglige områder med tilknytning til fosterdiagnostik (føtalmedicin, klinisk genetik, obstetrik og gynækologi osv.), som fungerer regulerende for området.³¹

I Danmark findes der altså ikke en særlig lovgivning, som direkte regulerer fosterundersøgelser. I stedet er reguleringen dels overladt til den almene lovgivning vedr. sundhedsvæsenet og dels til sundhedsfaglige myndigheder og miljøer. Selv om der ikke findes en særlig lovgivning, som direkte regulerer fosterundersøgelser, er der dog en særlig lovgivning, som indirekte gør det – nemlig den danske abortlovgivning.

Den danske abortlovgivning – en indirekte regulering af fosterdiagnostik

Som beskrevet i *Fosterundersøgelser og etik*, kan regulering af abort fungere som en indirekte regulering af fosterdiagnostik, da abortlovgivning ofte vil beskrive, hvilke fosterdiagnostiske fund, der kan give tilladelse til abort. I forbindelse med en beskrivelse af reguleringen af fosterdiagnostik er det derfor også relevant at se på reguleringen af abort.³² I Danmark er abort lovgivningsmæssigt reguleret af Sundhedslovens afsnit VII om svangerskabsafbrydelse og fosterdiagnostik. Grundtanken er her, at man som gravid kan få sit svangerskab afbrudt "uden tilladelse", hvis indgrebet foretages inden udløbet af 12. uge. Inden for denne tidsgrænse er aborten altså 'fri', for så vidt som der ikke er nogen, som kan nægte den gravide tilladelse til abort, uanset hvad hendes grund måtte være til at ønske en sådan.

Selv om aborten i denne forstand er fri inden for 12-ugers grænsen, er det værd at bemærke, at selv den fri abort ikke er helt uden betingelser. Ifølge Sundhedslovens §92 og §100 kan en gravid således kun få sit svangerskab afbrudt uden tilladelse, hvis hun "fastholder sit ønske om svangerskabsafbrydelse" efter at være blevet gjort opmærksom dels på indgrebets natur og risici, og dels på muligheden for vejledning vedrørende 'støtte til gennemførelse af svangerskabet' og 'støtte efter barnets fødsel'. I denne forstand er det altså en betingelse for den fri abort, at beslutningen sker på et tilpas oplyst grundlag hvad angår risici og alternativer.

Efter udløbet af uge 12 er der to måder, man kan få abort på. For det første kan det ifølge Sundhedslovens §93 ske "uden særlig tilladelse", hvis indgrebet er nødvendigt for at afværge fare for den gravides liv eller "for en alvorlig forringelse af dennes legemlige eller sjælelige helbred", og denne fare "er udelukkende eller ganske overvejende lægefagligt begrundet". Så hvis den gravides liv er i fare, eller der er fare for en alvorlig forringelse af den gravides helbred, kan der udføres abort efter 12. uge uden særlig tilladelse. Modsat ved den fri abort er der dog her en læge, som er nødt til at vurdere, om en sådan fare rent faktisk er på spil.

Den anden mulighed for abort efter 12. uge afhænger af særlig tilladelse fra et regionalt abortsamråd. Som Sundhedslovens §97 beskriver det, skal et sådant samråd bestå af "en medarbejder ved regionen med juridisk eller social uddannelse og to læger", hvoraf "den ene læge skal være speciallæge i gynækologi og så vidt muligt ansat ved et stedligt sygehus, mens den anden skal være speciallæge i psykiatri eller have en særlig socialmedicinsk indsigt". Loven specificerer også, at "et samråds afgørelse kan indbringes for et ankenævn, der tillige fører tilsyn med

samrådenes virksomhed”, samt at tilladelse til abort kun kan gives, hvis samrådets eller ankenævnets medlemmer er enige om det.

Hvad angår det grundlag, samrådene kan give tilladelse på baggrund af, er det beskrevet i Sundhedslovens §94, som oplister seks forskellige betingelser, der hver især kan give adgang til abort efter uge 12. For det første kan der gives tilladelse til abort, hvis ”svangerskabet, fødslen eller omsorgen for barnet medfører fare for forringelse af den gravides helbred på grund af foreliggende eller truende legemlig eller sjælelig sygdom eller svækkelsestilstand eller som følge af dennes øvrige livsforhold”. Så samrådene kan altså give særlig tilladelse til abort efter uge 12 selv hvis faren for den gravides helbred er mindre alvorlig end beskrevet i §93 og ikke så direkte koblet til lægefaglige forhold.



Faktaboks: Sundhedsloven om svangerskabsafbrydelse

Kapitel 25

Betingelser for svangerskabsafbrydelse

§ 92. En gravid kan uden tilladelse få sit svangerskab afbrudt, hvis indgrebet kan foretages inden udløbet af 12. Svangerskabsuge og den gravide, efter at reglerne i § 100 er iagttaget, fastholder sit ønske om svangerskabsafbrydelse.

§ 93. Selv om 12. svangerskabsuge er udløbet, kan en gravid uden særlig tilladelse få sit svangerskab afbrudt, hvis indgrebet er nødvendigt for at afværge fare for dennes liv eller for en alvorlig forringelse af dennes legemlige eller sjælelige helbred og denne fare er udelukkende eller ganske overvejende lægefagligt begrundet.

§ 94. Er 12. svangerskabsuge udløbet, kan en gravid få tilladelse til svangerskabsafbrydelse, hvis

- 1) svangerskabet, fødslen eller omsorgen for barnet medfører fare for forringelse af den gravides helbred på grund af foreliggende eller truende legemlig eller sjælelig sygdom eller svækkelsestilstand eller som følge af dennes øvrige livsforhold,

- 2) graviditeten skyldes omstændigheder som nævnt i straffelovens § 210 eller §§ 216-224,
- 3) der er fare for, at barnet på grund af arvelige anlæg eller beskadigelse eller sygdom i fostertilstanden vil få en alvorlig legemlig eller sjælelig lidelse,
- 4) den gravide på grund af legemlig eller sjælelig lidelse eller svag begavelse ikke formår at drage omsorg for barnet på forsvarlig måde,
- 5) den gravide på grund af ung alder eller umodenhed ikke for tiden formår at drage omsorg for barnet på forsvarlig måde eller
- 6) svangerskabet, fødslen eller omsorgen for barnet må antages at ville medføre en alvorlig belastning af den gravide, som ikke kan afværges på anden måde, således at det af hensyn til den gravide, til opretholdelsen af hjemmet eller omsorgen for familiens øvrige børn må anses for påkrævet, at svangerskabet afbrydes. Ved afgørelsen tages hensyn til den gravides alder, arbejdsbyrde og personlige forhold i øvrigt samt til familiens boligmæssige, økonomiske og helbreds-mæssige forhold.

Stk. 2. Tilladelse til svangerskabsafbrydelse må kun gives, hvis de forhold, der begrundet ansøgningen herom, har en sådan vægt, at det findes berettiget at udsætte den gravide for den forøgede helbreds-mæssige risiko, som indgrebet nu indebærer.

Stk. 3. Må fosteret antages at være levedygtigt, kan tilladelse til svangerskabsafbrydelse kun gives, såfremt de i stk. 1, nr. 3, nævnte omstændigheder med afgørende vægt taler for det.

For det andet kan samrådene også give tilladelse til abort, hvis graviditeten skyldes strafferetlige forhold som voldtægt eller incest. Det omtales nogle gange som abort på 'etisk' indikation, idet aborten så at sige udføres for at rette op på 'uetiske' forhold.

For det tredje kan samrådene også give tilladelse til abort, hvis der er "fare for, at barnet på grund af arvelige anlæg eller beskadigelse eller sygdom i fostertilstanden vil få en alvorlig legemlig eller sjælelig lidelse". Dette omtales nogle gange som abort på fostermedicinsk indikation, idet tilladelsen gives pga. af faren for sygdom hos fosteret.

For det fjerde kan der også gives tilladelse, hvis ”den gravide på grund af legemlig eller sjælelig lidelse eller svag begavelse ikke formår at drage omsorg for barnet på forsvarlig måde”, ligesom der kan gives tilladelse, hvis ”den gravide på grund af ung alder eller umodenhed for tiden ikke formår at drage omsorg for barnet på forsvarlig måde”. Så i begge tilfælde kan der gives tilladelse til abort, hvis den gravide af den ene eller den anden grund ikke er i stand til at drage omsorg for barnet på forsvarlig vis.

Endelig kan et samråd for det sjette også give tilladelse til abort, hvis ”svangerskabet, fødslen eller omsorgen for barnet må antages at ville medføre en alvorlig belastning af den gravide, som ikke kan afværges på anden måde, således at det af hensyn til den gravide, til opretholdelsen af hjemmet eller omsorgen for familiens øvrige børn må anses for påkrævet, at svangerskabet afbrydes”. Dette kaldes ofte abort på social indikation, da vurderingen her baserer sig på en række ’sociale’ faktorer.

Mens det er nødvendigt at opfylde en af de seks betingelser for at kunne få særlig tilladelse til abort efter uge 12 af et samråd, er det ikke tilstrækkeligt. Af §94 stk. 2 fremgår det således, at tilladelse til abort kun må gives, ”hvis de forhold der begrundes ansøgningen herom, har en sådan vægt, at det findes berettiget at udsætte den gravide for den forøgede helbredsmæssige risiko, som indgrebet nu indebærer”. Så begrundelsen for abort skal vejes op imod den helbredsmæssige risiko for den gravide, der måtte være forbundet med selve aborten. Hvis der (som et tænkt eksempel) var store helbredsmæssige risici forbundet med et abortindgreb, ville de altså potentielt kunne trumfe de grunde (fx voldtægt, misdannelser eller sociale forhold), der måtte tale for en abort. Ifølge WHO’s seneste Abortion care guideline er abort dog at betragte som et sikkert indgreb igennem hele graviditeten, så længe den metode, der passer bedst til det konkrete tilfælde, anvendes.³³

Ud over hensynet til de helbredsmæssige risici fremgår det af §94 stk. 3 endelig også, at hvis fosteret må ”antages at være levedygtigt”, så kan tilladelse til abort kun gives, hvis ”de i stk. 1, nr. 3, nævnte omstændigheder med afgørende vægt taler for det”. Hvis fosteret må antages at være levedygtigt, kan et samråd altså kun give tilladelse til abort, hvis faren for, at barnet på grund af arvelige anlæg eller beskadigelse eller sygdom i fostertilstand vil få en alvorlig legemlig eller sjælelig lidelse (stk. 1, nr.3) ”med afgørende vægt taler for det”. På denne måde kommer ’levedygtighed’ til at fungere som et kriterie, der sætter en skarp grænse for, hvornår samråd kan give tilladelse til abort. For hvis fosteret formodes at være levedygtigt, kan der kun gives tilladelse til abort, når den fostermedicinske indikation med afgørende vægt taler for det.

Ud over de nævnte betingelser for abort, slår sundhedslovens §98 også fast, at anmodningen om abort i udgangspunktet skal fremsættes af den gravide selv. Der er altså ikke andre, som kan ønske eller kræve en abort på den gravides vegne. Loven gør dog to undtagelser fra denne regel. For det første åbner den op for, at et samråd, når omstændighederne taler for det, kan give tilladelse til abort "efter anmodning fra en beskikket værge", hvis "den gravide på grund af sindssygdom, hæmmet psykisk udvikling, alvorligt svækket helbred eller af anden grund er ude af stand til at forstå betydningen af indgrebet".

For det andet sige lovens §99 også, at "er den gravide under 18 år, og har denne ikke indgået ægteskab", så "skal forældremyndighedens indehaver samtykke i anmodningen". Så hvis den gravide er umyndig, kan denne nok selv anmode om abort, men forældremyndighedens indehaver (typisk forældrene) skal samtykke, for at anmodningen kan godkendes. Paragraffen åbner dog op for, at et samråd, "når omstændighederne taler derfor", både kan tillade at samtykke fra forældremyndighedens indehaver ikke indhentes, og at abort tillades, selv om forældremyndighedens indehaver nægter at samtykke. Så selv om udgangspunktet er, at mindreårige skal have samtykke fra forældremyndighedens indehaver, er det altså muligt for samrådene at dispensere fra dette krav.

Det er endelig værd at bemærke, at § 102 siger, at læger, sygeplejersker og social- og sundhedsassistenter, for hvem det strider mod deres etiske eller religiøse opfattelse at foretage eller medvirke til svangerskabsafbrydelse eller fosterreduktion, efter anmodning skal fritages herfor.

Som det fremgår af denne korte gennemgang af den danske lovgivning, stiller den nogle generelle juridiske rammer op for håndteringen af abort. I nogle tilfælde fremgår de hensyn, som ligger til grund for lovgivningen, eksplicit af selve lovteksten, og i andre tilfælde må man lede i bemærkningerne eller lignende for at forstå, hvilke hensyn, der helt præcist ligger til grund for bestemte dele af loven. Når loven eksplicit siger, at betingelserne for at få tilladelse af et samråd skal vejes op imod den helbredsmæssige risiko for den gravide kvinde, er der fx tale om et ret eksplicit hensyn til kvindens helbred. Og på samme måde kan levedygtighedskriteriet ses som et klart hensyn til fosteret eller samfundets mere generelle syn på liv. I den sociale indikation fremgår det ligeledes eksplicit, at der er tale om hensyn til den gravide, til opretholdelsen af hjemmet og til familiens andre børn, ligesom det ved faren for den gravides liv eller helbred klart er tale om et hensyn til den gravide. Ved den fostermedicinske indikation kan der både være tale om et hensyn til forældrene eller samfundet og et hensyn til fosteret, for så vidt som en abort i nogle tilfælde kan betragtes som værende i fosterets interesse. Omvendt fremgår selve grundlaget for den skarpe sondring mellem fri abort før uge 12 og abort med særlig

tilladelse fra samråd efter uge 12 ikke af selve lovtæksten. Her er et bud, at den primært er baseret på et hensyn til den gravide kvinde, idet der i 1973, da loven blev indført, var en markant forskel i risikoen ved abort før og efter uge 12.³⁴ Så ifølge en sådan fortolkning er sondringen altså baseret på et hensyn til den gravides helbreds mæssige risiko. Omvendt er det også muligt at mene, at sondringen til dels er baseret på et hensyn til fosteret, som gradvis får større etisk status i takt med, at det udvikler sig igennem graviditeten.³⁵

Ud over at rejse et spørgsmål om, hvilke grundlæggende etiske hensyn, der ligger til grund for lovens forskellige dele, rejser den også et spørgsmål om, hvad et bestemt hensyn egentlig betyder i praksis. For idet lovgivningen i sagens natur er almen, vil der altid være et spørgsmål om, hvad en bestemt vægtning af de involverede hensyn betyder i praksis. Hvad betyder 12-ugers grænsen fx i praksis? Hvad bør man rent praktisk forstå ved, at kvinden skal fastholde sit ønske om svangerskabsafbrydelse efter at være blevet gjort opmærksom dels på indgrebets natur og risici, og dels på muligheden for vejledning vedrørende støtte til gennemførelse af svangerskabet? Hvad vil det sige, at et foster er levedygtigt? Hvornår er det helt præcist det? Hvornår er det egentlig 'nødvendigt' med abort for at afværge fare for den gravides liv eller "for en alvorlig forringelse af dennes legemlige eller sjælelige helbred"? Hvornår foreligger der i det hele taget en sådan fare? Hvornår er hendes liv fx i fare? Hvor stor eller sandsynlig skal faren være? Og hvor 'alvorlig' skal den forringelse af det legemlige eller sjælelige helbred, der er tale om, egentlig være? Hvor stor skal risikoen for den gravides helbred ved selve aborten være, før det taler imod at give tilladelse? Hvor stor skal faren for, at barnet, på grund af arvelige anlæg eller beskadigelse eller sygdom i fostertilstanden, vil få en alvorlig legemlig eller sjælelig lidelse være? Hvad er en alvorlig legemlig eller sjælelig lidelse i det hele taget? Hvad skal der helt præcist til for at drage omsorg for et barn på forsvarlig vis, og hvornår er en bestemt person ikke i stand til det? Hvornår må svangerskabet, fødslen eller omsorgen for barnet antages at medføre en så alvorlig belastning af den gravide, at det af hensyn til den gravide, til opretholdelsen af hjemmet eller omsorgen for familiens øvrige børn giver mening med abort? Og hvad vil det egentlig sige, at en sådan alvorlig belastning "ikke kan afværges på anden måde"? Fordi lovgivningen er formuleret i almene termer, kan den ikke undgå at rejse den slags spørgsmål angående den konkrete praksis, da de har stor betydning for den måde, hvorpå lovgivningen indirekte virker som en regulering af fosterundersøgelser. Da den eksisterende viden om disse spørgsmål er blevet beskrevet i rådets udtalelse om abort fra 2023,³⁶ skal den ikke gentages her, hvor fokus i stedet vil være på den tilgængelige viden om, hvordan det fosterdiagnostiske tilbud rent faktisk gives og tages imod i praksis.

Hvordan tilbydes og anvendes fosterundersøgelser rent faktisk?

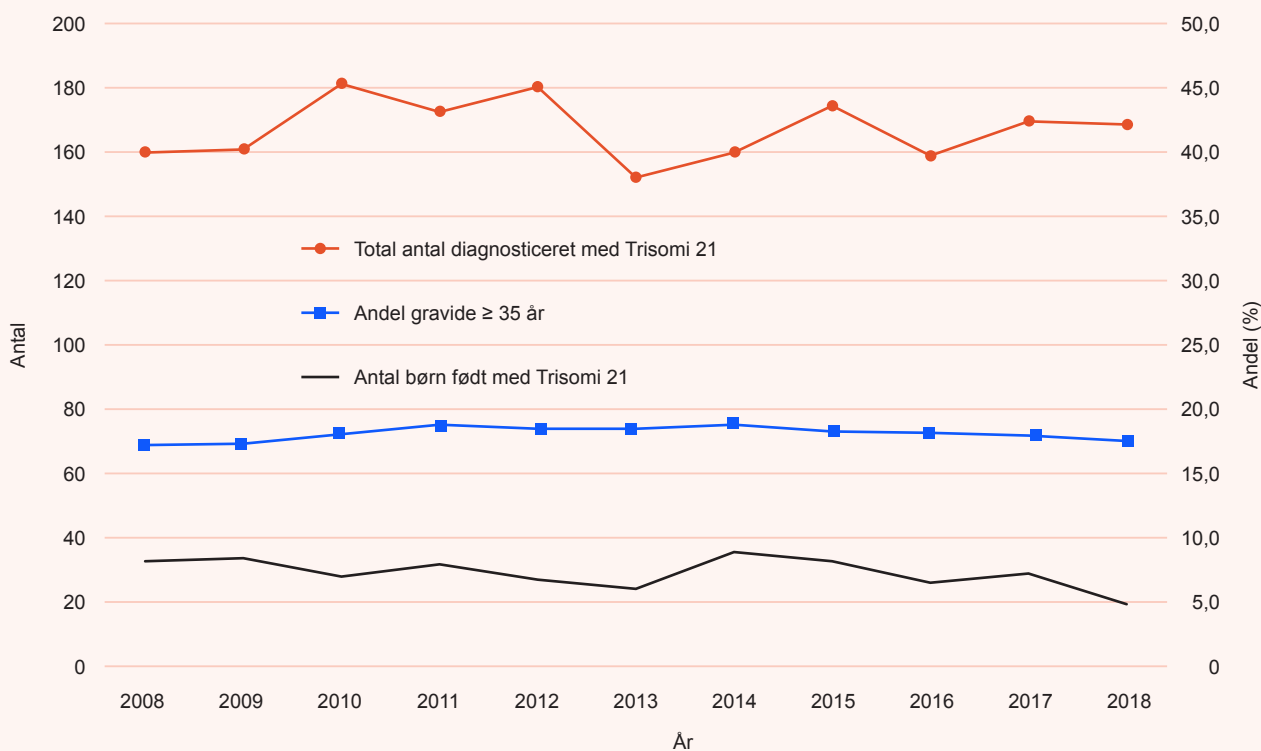
Der er ingen grund til at tro, at der tilbydes andre fosterundersøgelser i det offentlige sundhedsvæsen, end dem, der er beskrevet i sundhedsstyrelsens retningslinjer. Retningslinjerne siger dog ikke noget om, i hvilken grad de gravide tager imod tilbuddet. For at få en ide om det, er man i stedet nødt til at konsultere andre kilder, som fx diverse databaser. På samme måde kan man ud fra retningslinjerne heller ikke sige noget om, hvordan tilbuddet rent faktisk bliver præsenteret for de gravide, eller om, hvorvidt de gravide oplever, at de træffer tilstrækkeligt oplyste valg. For at få en ide om det, er man også nødt til at se på andre kilder, fx mere specifikke undersøgelser.

Statistik om brugen af fosterundersøgelser

En måde, man kan få et indtryk af praksis på, er som beskrevet ved at se, hvordan danske gravide forholder sig til det fosterdiagnostiske program. En kilde til belysning af det, er de årsrapporter, som Dansk Føtalmedicinsk Database udgiver. Den seneste rapport fra 2020 dækker 2018, hvor rapporten oplyser, at 92,4% (57.071/61.765) af alle, der var gravide med et enkelt barn, blev 1. trimesterskannet (et tal, der inkluderer dem, der ikke vidste, de var gravide på daværende tidspunkt), mens 94,4% af dem, der var gravide med et enkelt barn og havde termin i 2018 fik foretaget en 2. trimesterskanning.³⁷

Det fremgår også af rapporten at 5% af dem, som blev 1. trimesterskannet fik en risikovurdering, som var større end 1/300 og dermed tilbudt yderligere undersøgelser. Det fremgår ikke, hvor mange, der så sagde ja til yderligere undersøgelser, men det opgøres blandt andet, at detektionsraten for Trisomi 21 (Downs) var 92,4 ved 1. trimesterskanningen, idet man opdagede 145 ud af 157 faktisk forekomne tilfælde. Længere inde i rapporten er det også muligt at se et diagram, som illustrerer den historiske udvikling af relationen mellem antallet af diagnosticerede tilfælde af trisomi 21 og antallet af børn født med trisomi 21.³⁸

Udvikling i andelen (%) af gravide ≥ 35 år ved 1.trimester skanning (blå) og total antal fostre/børn diagnosticerede med Trisomi 21 (rød) samt antal børn født med Trisomi 21 (sort), 2008-2018

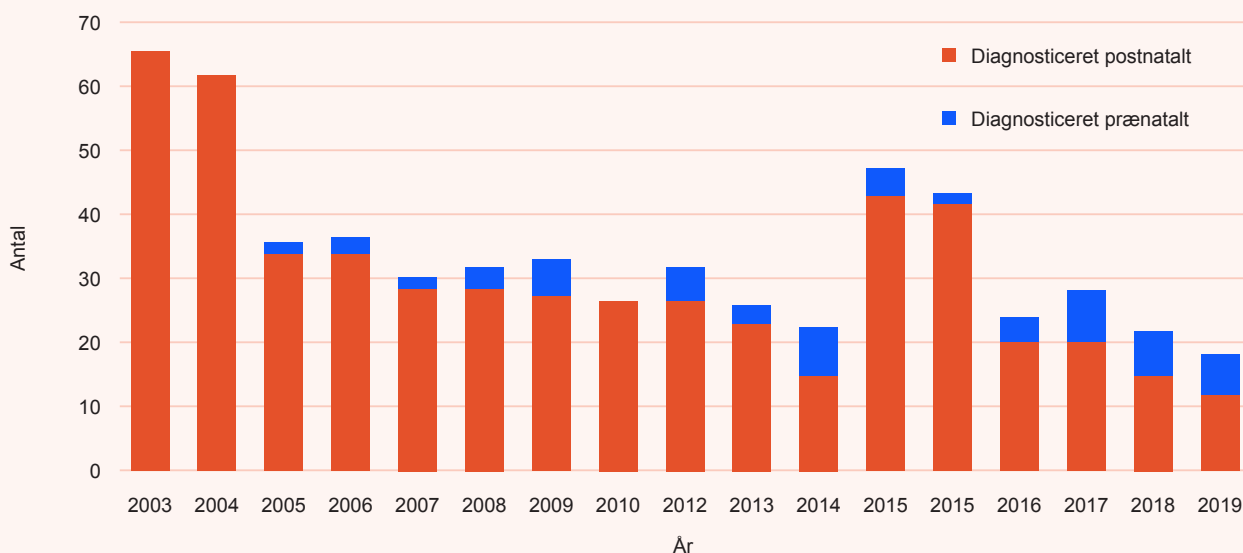


Total antal diagnosticeret med Trisomi 21 og antal børn født med Trisomi 21 er fra www.auh.dk/omauh/afdelinger/klinisk-genetisk-afdeling/til-fagfolk/dccr/

Som det fremgår af graferne, fødtes der i 2018 lige under 20 børn med Downs, mens der blev diagnosticeret tæt på 170 fostre med Downs.

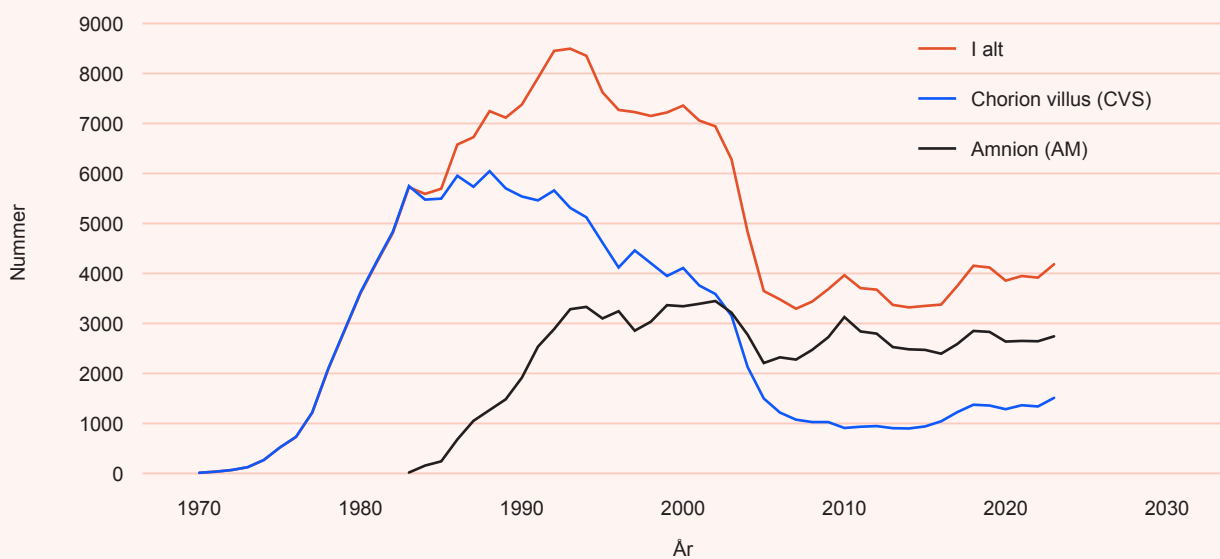
Når tallet for diagnosticerede er større end de 145 tilfælde, som blev opdaget i forbindelse med 1. trimesterskanningen, så skyldes det, at nogle opdages senere i graviditeten eller efter fødslen. Det fremgår tydeligt af den nedenstående graf efter *Medicinsk Genetik*, som viser den historiske udvikling af antallet af levendefødte børn med Downs i Danmark fordelt på tilfælde diagnosticeret før og efter fødslen.³⁹ Som det fremgår og også blev påpeget i det historiske afsnit, var der et klart og markant fald i antallet af levendefødte børn med Downs i forbindelse med indførslen af det fosterdiagnostiske program i 2004, ligesom det også fremgår tydeligt, at antallet af børn, der er diagnosticeret inden fødslen, er steget siden 2004.

ANTALLET AF LEVENDEFØDTE MED DOWNS SYNDROM I DANMARK



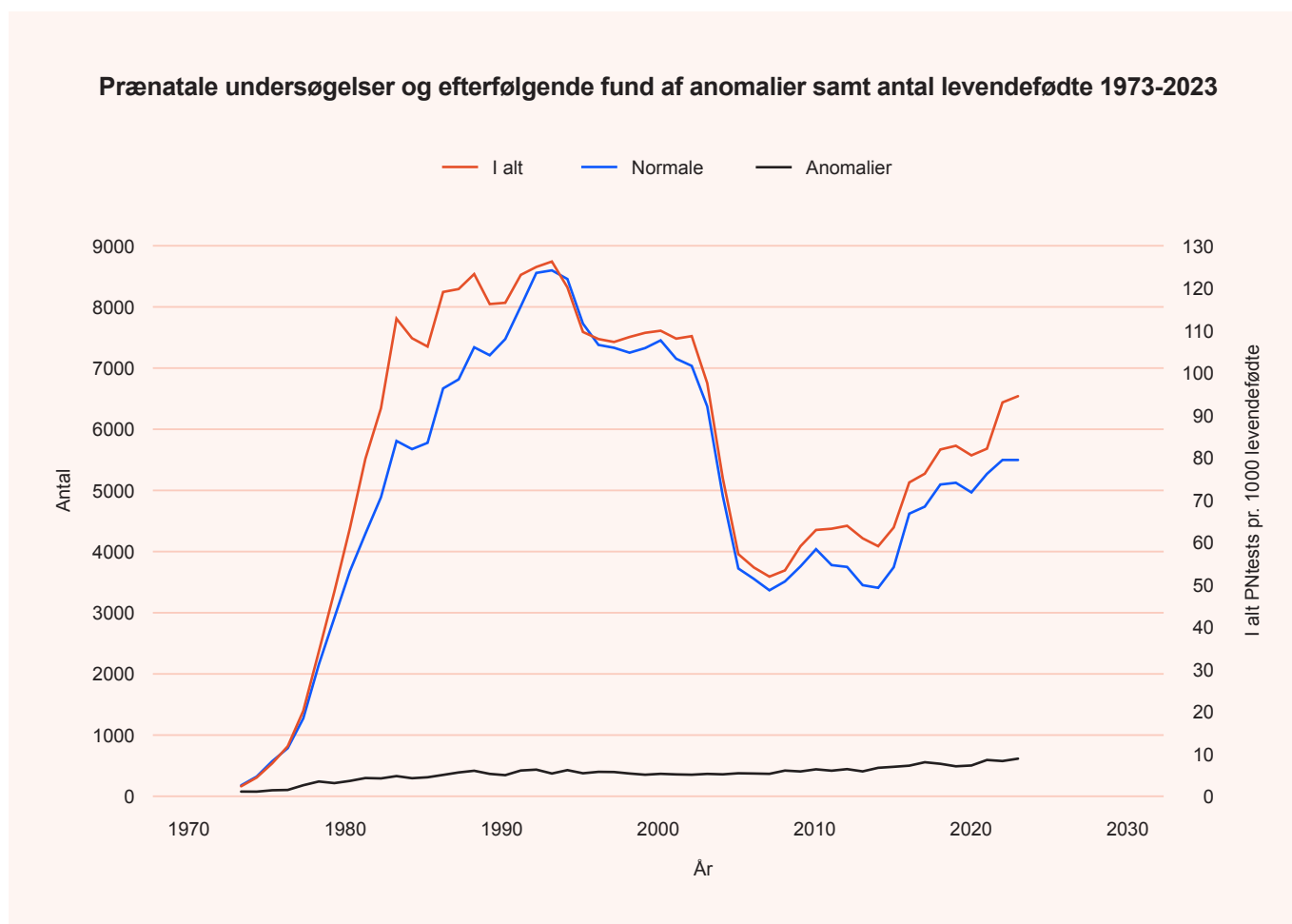
Mange af de tal, som man ikke kan læse ud af Årsrapporten fra Dansk Føtalmedicinsk Database, selv om de er relevante i forhold til at belyse brugen af fosterundersøgelser, kan man i stedet finde i Dansk Cytogenetisk Centralregister. Her kan man således blandt andet se, hvor mange invasive prøver der bliver indrapporteret fra de klinisk genetiske afdelinger om året.⁴⁰

PRÆNATALE UNDERSØGELSER FORDELT EFTER AMNION (AM) OG CHORION VILLUS (CVS) ANALYSER 1970-2023



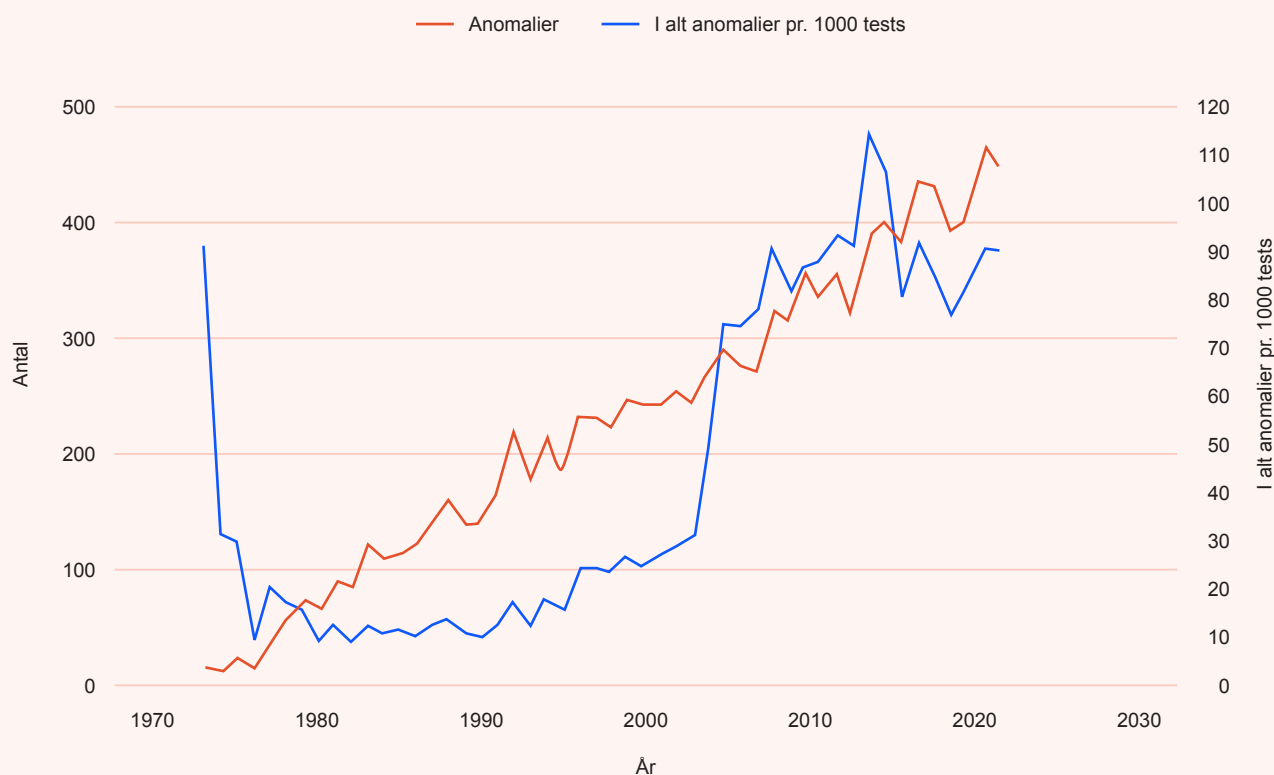
Som det fremgår, kan man blandt andet se, at der blev foretaget tæt på 3.000 moderkagebiopsier og 1.500 fostervandsprøver i 2018.

Centralregisteret rummer også tal for antallet af test og normale og abnorme fund:



Som det fremgår, har der historisk set være et fald i antallet af prænatale tests i både absolutte tal og relative tal pr. 1000 levendefødte fra en top omkring 1990, men begge tal er så steget igen fra en bund omkring 2010 – en udvikling, der formentlig skyldes en ændret national brug af tests. Samtidig er antallet af opdagede anomalier dog steget ret konstant igennem hele perioden. At antallet af abnorme fund er steget ret konstant fremgår også af det nedenstående diagram, som også viser udviklingen i antallet af anomalier pr 1000 tests.

Prænatale undersøgelser og efterfølgende abnorme fund 1973-2022



Nogle af de samme tal indgår også i den nedstående tabel efter tal fra cytogenetisk centralregister:

	Levendefødte	PRÆNATALE UNDERSØGELSER 1973-2023			
		Anomalier	Normale	I alt	I alt anomalier pr. 1.000 levendefødte
1973	71.895	11	106	117	1,6
1974	71.327	10	252	262	3,7
1975	72.071	19	496	515	7,1
1977	61.878	34	11185	1219	19,7
1978	62.036	53	2052	2105	33,9
1979	59.464	69	2804	2873	48,3
1980	57.293	64	3576	3640	63,5
1981	53.089	87	4172	4259	80,2
1982	52.658	85	4773	4858	92,3
1983	50.822	117	5668	5785	113,8

	Levendefødte	PRÆNATALE UNDERSØGELSER 1973-1998			
		Anomalier	Normale	I alt	I alt anomalier pr. 1.000 levendefødte
1984	51.800	108	5542	5650	109,1
1985	53.749	112	5642	5754	107,1
1986	55.312	121	6528	6649	120,2
1987	56.221	138	6660	6798	120,9
1988	58.844	158	7168	7326	124,5
1989	61.351	136	7059	7195	117,3
1990	63.433	138	7323	7461	117,6
1991	64.358	165	7835	8000	124,3
1992	67.726	218	8332	8550	126,2
1993	67.369	179	8413	8592	127,5
1994	69.666	214	8235	8449	121,3
1995	69.771	184	7531	7715	110,6
1996	67.638	232	7133	7365	108,9
1997	67.648	231	7087	7318	108,2
1998	66.174	223	7014	7237	109,4
1999	66.220	246	7067	7313	110,4
2000	67.084	242	7198	7440	110,9
2001	65.458	244	6894	7138	109,0
2002	64.075	253	6766	7019	109,5
2003	64.599	242	6110	6352	98,3
2004	64.609	268	4611	4879	75,5
2005	64.282	290	3396	3686	57,3
2006	64.984	278	3237	3515	54,1
2007	64.082	272	3055	3327	51,9
2008	65.038	327	3146	3473	53,4
2009	62.818	318	3403	3721	59,2
2010	63.411	361	3643	4004	63,1
2011	58.998	340	3402	3742	63,4
2012	57.916	358	3354	3712	64,1
2013	55.873	322	3090	3412	61,1
2014	56.870	393	2975	3368	59,2
2015	58.205	406	3302	3707	63,7
2016	61.614	386	4193	4579	74,3
2017	61.397	441	4203	4644	75,6
2018	61.476	434	4502	4936	80,3
2019	61.167	398	4530	4928	80,6
2020	60.937	404	4349	4753	78,0
2021	63.473	469	4559	5028	79,2
2022	58.430	453	4409	4862	83,2
2021	57.469	540	4932	5472	95,2

Ud over at rumme tal for antallet af test og normale eller abnorme fund rummer Centralregisteret også tal for nogle af kønskromosomafvigelse og aborter efter disse:

	TURNER SYNDROM X		PCT.	TRIPLE X		PCT.	KLINEFELTER XXY		PCT.	DOBBELT Y XYY		PCT.
	Prænatale fund	Heraf levendefødte	Levendefødte	Prænatale fund	Heraf levendefødte	Levendefødte	Prænatale fund	Prænatale fund	Levendefødte	Levendefødte	Heraf levendefødte	Levendefødte
2000	15	3	20,0	5	<3	40	8	<3	25	4	<3	25
2001	14	<3	14,3	5	<3	40	8	<3	25	3	<3	66,7
2002	20	8	40,0	15	11	73,3	9	3	33,3	3	<3	66,7
2003	14	4	28,6	<3	<3	50	7	<3	28,6	3	<3	66,7
2004	14	<3	14,3	7	3	42,9	5	<3	20	8	<3	12,5
2005	22	<3	9,1	5	5	100	6	3	50	<3	<3	100
2006	22	6	27,3	4	3	75	5	<3	40	<3	-	-
2007	21	5	23,8	<3	-	-	6	3	50	<3	<3	100
2008	27	7	25,9	7	6	85,7	3	<3	33,3	<3	<3	100
2009	15	<3	13,3	6	5	83,3	4	<3	50	<3	-	-
2010	20	<3	10,0	5	<3	40	10	6	60	<3	<3	100
2011	27	7	25,9	3	<3	66,7	7	3	42,9	3	3	100
2012	19	4	21,1	3	<3	33,3	<3	<3	50	<3	0	-
2013	18	<3	5,6	<3	<3	50	9	<3	11,1	-	0	-
2014	25	5	20,0	12	8	66,7	6	3	50	<3	0	-
2015	21	4	19,0	7	6	85,7	<3	<3	100	<3	<3	100
2016	20	8	40,0	<3	<3	100	7	4	57,1	-	-	-
2017	28	8	28,6	7	4	57,1	7	-	-	3	<3	66,7
2018	26	8	30,8	9	3	33,3	5	<3	20,0	8	5	62,5
2019	22	6	27,3	9	6	66,7	7	<3	28,6	4	<3	50
2020	16	6	37,5	4	3	75	4	<3	25,0	3	<3	66,7
2021	15	4	26,7	-	-	-	3	<3	66,7	3	<3	66,7
2022	8	3	37,5	8	<3	12,5	6	<3	16,7	<3	<3	100
2023	12	<3	8,3	7	<3	28,6	13	4	30,8	5	5	100
I alt	461	108	23,4	136	79	58,1	148	51	34,5	64	37	57,8

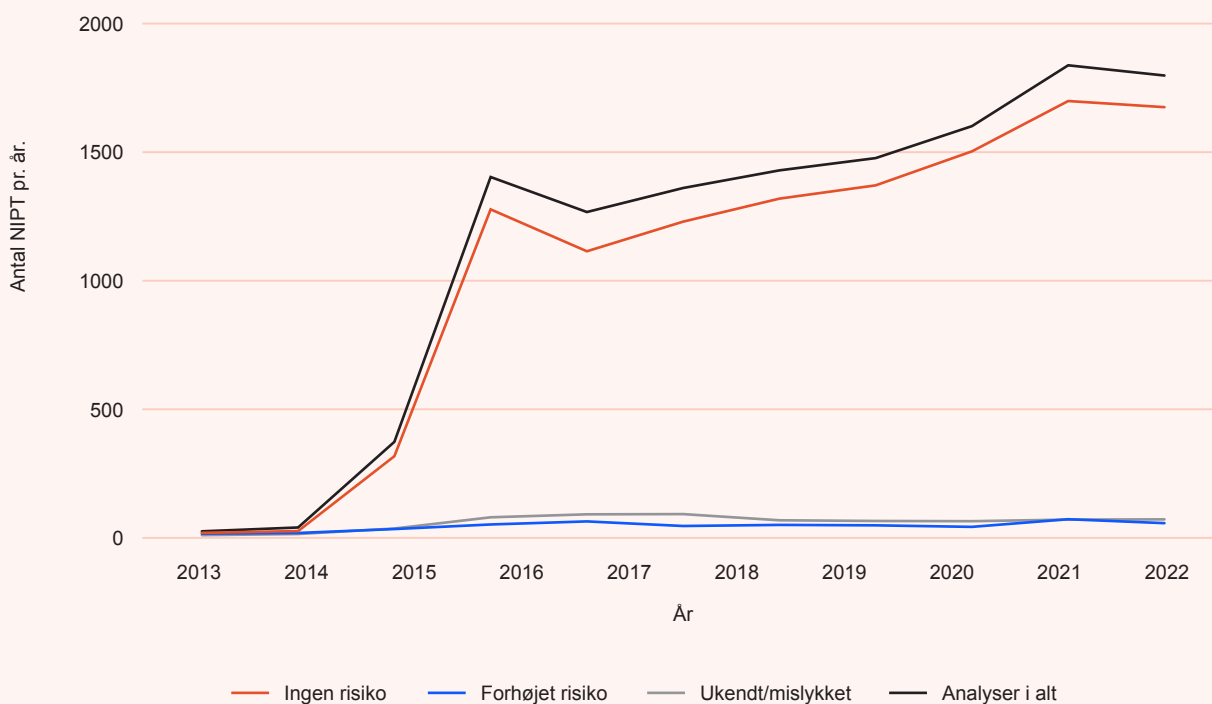
Som det bl.a. fremgår af tabellen, blev der i 2023 fundet 12 tilfælde af Turner syndrom prænatalt, hvoraf 8,3 % var levendefødte, 7 tilfælde af Triple X, hvoraf 28,6 % var levendefødte, og 13 tilfælde af Klinefelter, hvoraf 30,8 % var levendefødte.

Endelig rummer registeret også tal for anvendelsen af NIPT:

	Ingen risiko	Forhøjet risiko	Ukendt / mislykket	Analyser i alt	Pct.andel af alle prøver med øget risiko
2013	9	6	-	15	40,0
2014	16	9	5	30	30,0
2015	309	27	29	365	7,4
2016	1275	48	78	1401	3,4
2017	1111	62	91	1264	4,9
2018	1227	41	92	1358	3,0
2019	1317	46	65	1427	3,2
2020	1369	44	62	1475	3,0
2021	1502	37	61	1600	2,3
2022	1699	72	68	1838	3,9
2023	1675	54	69	1798	3,0
I alt	11509	446	620	12571	3,5

	cbNipt	cfNipt								I alt
	KGA, Århus	KGA, Aalborg	KGA, Vejle	Kennedy Centret	RH	KGA, Århus	KGA, Odense	Ariosa	Hvidovre, biokemi	
2013	0	5	0	0	0	6	0	4	0	15
2014	0	9	0	<3	0	18	0	<3	0	30
2015	0	13	0	<3	67	279	0	4	<3	365
2016	0	69	7	7	289	783	224	<3	20	1.401
2017	0	27	0	0	410	318	300	5	204	1.264
2018	85	221	0	0	354	164	303	0	238	1.365
2019	99	206	0	0	438	167	247	0	292	1.449
2020	89	138	0	0	473	180	267	0	336	1.483
2021	160	166	0	0	508	208	292	0	269	1.603
2022	244	141	0	0	574	277	330	0	301	1.867
2023	223	127	0	0	649	230	302	0	342	1.873
I alt	900	1.122	7	9	3.762	2.630	2.265	17	2.003	12.715

NIPT ANALYSER I DCCR



Som det fremgår, har der de senere år været en øgning i antallet af cellebaseret NIPT (cbNipt), mens det totale antal af NIPT var på det højeste i 2016.

Selv om Dansk Føtalmedicinsk Database og Dansk Cytogenetisk Centralregister kan sige noget om, hvilke typer af undersøgelser, der udføres, hvilke fund, der gøres, og hvilken handlinger, disse fund giver anledning til, giver det ikke sig selv, hvad tallene etisk set siger om den eksisterende praksis. Hvis man ud fra en folkesundhedsmæssig betragtning ser det som ønskværdigt, at der fødes så få børn med Downs som muligt, vil man godt nok måske kunne bruge tallene til at konkludere, at den eksisterende praksis er en succes (især set i et større historisk perspektiv, da antallet af børn født med fx Downs er faldet betydeligt, samtidig med at detektionsraten er steget). Hvis man omvendt mener, at det vigtigste etisk set er, at alle gravide tager stilling til fosterdiagnostik på et oplyst grundlag, er det sværere at sige noget om praksis ud fra databasernes tal, idet de jo ikke siger noget om, på hvilket grundlag de gravides stillingtagen har fundet sted – herunder hvordan tilbuddet er blevet præsenteret for dem. For at belyse det, må man i stedet se på andre undersøgelser.

Det eksisterende samtykkes kvalitet

Der findes desværre ikke mange nutidige kilder til belysning af, hvad der ligger til grund for den store tilslutning til det danske fosterdiagnostiske program. Der indgår godt nok et enkelt nationalt nøglespørgsmål om fosterdiagnostik i den del af den årlige landsdækkende undersøgelse af patientoplevelser (LUP), som vedrører fødende, idet de her bliver spurgt om de "forstår personalets forklaring af scanningsresultaterne". I 2023 var der 42,6 % (9,583) af de adspurgte, som svarede på dette spørgsmål, og overordnet set var de meget enige i, at de forstod forklaringerne, (en score på 4,44 på en skala fra 1 til 5, hvor 1 er slet ikke og 5 i meget høj grad).⁴¹ Som det fremgår, er det dog en meget begrænset om end vigtig del af fosterundersøgelserne, spørgsmålet undersøger.

Den seneste mere udførlige undersøgelse, Det Etiske Råd har været i stand til at finde, er foretaget af ph.d. i antropologi Laura Louise Heinsen, og stammer fra 2017/2018.^{42,43} Baseret på sine feltstudier konkluderer Heinsen her, at selv om Sundhedsstyrelsen beskriver fosterdiagnostik som et frit valg, så tolker de gravide, der tilslutter sig tilbuddet, det som systemets anbefaling, ligesom de, der modsætter sig, oplever at blive stillet til ansvar for deres valg. Selv om Sundhedsstyrelsens retningslinjer lægger op til en neutral og ikke-direktiv formidling af information, er det altså ikke det, Heinsen har fundet. En lidt ældre statusartikel fra Ugeskrift for læger bakker delvist op om Heinsens konklusion, idet den anfører, at man "i flere studier peger på, at gravide kvinder oplever tilbuddet om screening som en integreret del af den prænatale omsorg" og at "bekymring for sygdom kun er en del af et mere komplekst billede, hvor også glæde ved graviditeten, forestillingen om et fremtidigt familieliv og forventning om trykthed spiller ind" (s. 1123).⁴⁴ Samtidig insisterer artiklen dog også på "at flere danske undersøgelser viser, at langt størstedelen af de gravide deltager på et informeret grundlag" (s. 1123). En af de undersøgelser, som artiklen henviser til, har testet gravides viden om undersøgelserne ved at give dem et spørgeskema med 15 rent faktuelle multiple choice spørgsmål vedr. 1. trimester risikovurderingen. Blandt de 64% (4111), der har svaret på spørgeskemaet, er der 87,6 til 92,6%, som har en korrekt forståelse af selve testideen og den sygdom, der primært testes for (Downs). Når man går mere i detaljer med testens nøjagtighed og sandsynligheden for at opdage andre tilstande end Downs er det dog kun 16,4 til 43,3 %, der svarer korrekt.⁴⁵

I det andet studie, som oversigtsartiklen henviser til, fandt man, at 80% af de undersøgte gravide foretog et informeret valg om 1. trimester risikovurdering, mens 20% ikke gjorde det.⁴⁶ Artiklen er baseret på Sundhedsstyrelsens definition af et informeret valg som "a choice based on relevant knowledge and a choice that the pregnant wo-

man and her partner do not regret later in pregnancy” (s. 146). For at komme frem til henholdsvis 80% og 20% har forskerne brugt et 'multidimensional measure of informed choice (MMIC) som "takes into account the consequence of three components of informed choice: uptake of the test, knowledge about risk assessment, and Down syndrome and attitudes towards screening" (s. 147). Mere præcist, så har de målt 'uptake' ved at se på, om deltagerne har sagt ja eller nej til risikovurdering, mens graden af viden er målt ved et spørgeskema med 8 spørgsmål om screening og Downs syndrom, og holdningen til screeningen er målt med en såkaldt 'Likert scale'. Tanken er så, at hvis man har korrekt viden, vil man handle i overensstemmelse med ens holdning, sådan så man på baggrund af korrekt viden vil sige ja, hvis man har en positiv holdning og sige nej, hvis man har en negativ holdning. For at leve op til Sundhedsstyrelsens definition har de til sidst også testet i uge 30, hvor man har brugt "the Decision Regret Scale" (s. 147) til at vurdere, om nogen har fortrudt deres valg. Artiklen kommer selv ind på, at der er flere forhold, som gør, at den kan have overvurderet antallet af gravide, der traf et informeret valg (s. 150), men uanset hvad man måtte mene om det, er det et separat spørgsmål, om man synes, at 20% er mange eller få.

Selv hvis man accepterer fundene i de omtalte artikler, er der også et spørgsmål om, i hvilken grad de overhovedet er uforenelige med Heinsens fund. For begge de omtalte artikler behandler i praksis hovedsageligt spørgsmålet om informeret samtykke som et spørgsmål om overførsel af pakker af faktuel viden, mens Heinsens argument ikke primært går på, om der er overført en korrekt mængde viden, men hvordan denne viden kommer til at indgå aktivt i de gravides overvejelser, og hvordan den overordnede kontekst, den leveres i, påvirker dette spørgsmål. Den dimension indfanges måske i nogen grad af den sidste undersøgelses forsøg på at vurdere, om nogle fortrød valget, men det handler også om, hvor de gravides holdninger kommer fra i første omgang – er det nogle, de selv spontant har (fx fra omgivelserne), er det nogle, systemet 'pådutter' dem på mere eller mindre indirekte vis, eller er det nogle, som de selv har dannet sig i takt med at de er blevet bibragt viden om fænomenet i dialog med sundhedspersonalet? Selv om det kan være nyttigt med statistiske undersøgelser af, hvor mange der rent faktisk træffer informerede valg ud fra en given definition, så er det også værd at være opmærksom på, at der er andre måder at diskutere etik i relation til fosterdiagnostik på end "ud fra en gængs opfattelse af information som en pakke individer forsynes med" med henblik på at "gøre dem i stand til at træffe autonome informerede valg om fx at blive genetisk testet eller få foretaget en fosterdiagnostik" sådan som professor Mette Nordahl Svendsen og professor emeritus Lene Koch har påpeget,⁴⁷ og som det også synes at være ph.d. Laura Louise Heinsens pointe, når hun hævder, at "de gravide, der tilslutter sig tilbuddet, tolker det som systemets anbefaling, og de, der modsætter sig, oplever at blive stillet til ansvar for deres fravalg".

Fosterundersøgelser i udvalgte andre lande

Som inspiration til overvejelserne om, hvordan det er bedst at indrette og praktisere fosterundersøgelser i Danmark, kan det være relevant at se på andre lande. Inden for en del af de emner, Det Ethiske Råd beskæftiger sig med, er der ofte betydelige forskellige selv blandt tæt beslægtede lande. I denne redegørelse har Det Ethiske Råd valgt at se nærmere på den måde, fosterundersøgelser reguleres på i Norge, Sverige, England, Tyskland og Holland. I ingen af tilfældene er beskrivelserne på nogen måde udtømmende, ligesom det ikke er sikkert, at der i alle tilfældene er tale om den allernyeste viden, da tilgængelighed også har spillet en rolle. Da det primære formål er inspiration, er det dog rådets vurdering, at det ikke er afgørende, selv om bestræbelsen inden for de givne rammer har været at finde den mest opdaterede og præcise viden.

Norge

Norge har traditionelt haft et mere begrænset tilbud om fosterundersøgelser end i Danmark. Indtil for nylig var det således kun personer i særlig risikogruppe (over 38 år eller med særlig historik), der fik tilbudt fosterundersøgelse i 1. trimester.⁴⁸ I 2020 besluttede Stortinget dog at udvide det offentlige program, så alle gravide tilbydes ultralydsundersøgelse i 1. trimester (uge 11-13). Samtidig blev det også besluttet, at alle over 35 år eller med særlig risiko bør tilbydes NIPT med henblik på udelukkende at undersøge tilstedeværelsen af Trisomi 13, 18 eller 21.⁴⁹ Det er også muligt for gravide under 35 år eller uden særlig risiko at tilkøbe NIPT af private udbydere, som dog ikke har lov til at foretage andre fosterundersøgelser.⁵⁰

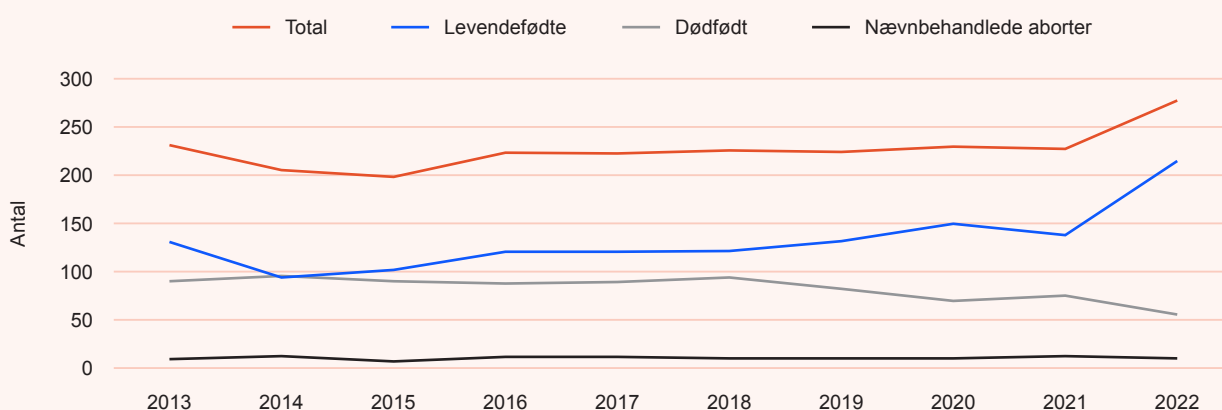
Ligesom i Danmark er der i Norge mulighed for fri abort indtil uge 12, selvom det indtil for nylig så har været på baggrund af en mere begrænset mulighed for fosterundersøgelser.⁵¹ Der har dog været en betydelig diskussion af abortgrænsen i Norge, og i slutningen af 2023 har et flertal i et særligt abortudvalg foreslået, at grænsen for fri abort hæves til uge 18.⁵²

I Norge er det Folkehelseinstituttet, som laver opgørelser over antallet af aborter og fødsler med relation til kromosomafvigelse. I den seneste rapport for 2022 er hovedbudskabet, at:

”Andel gravide der fosteret får påvist kromosomavvik fortsetter å øke. Svangerskap med kromosomavvik som ble avsluttet etter 12. uke økte også fra 61 prosent i 2021 til 77 prosent i 2022.”⁵³

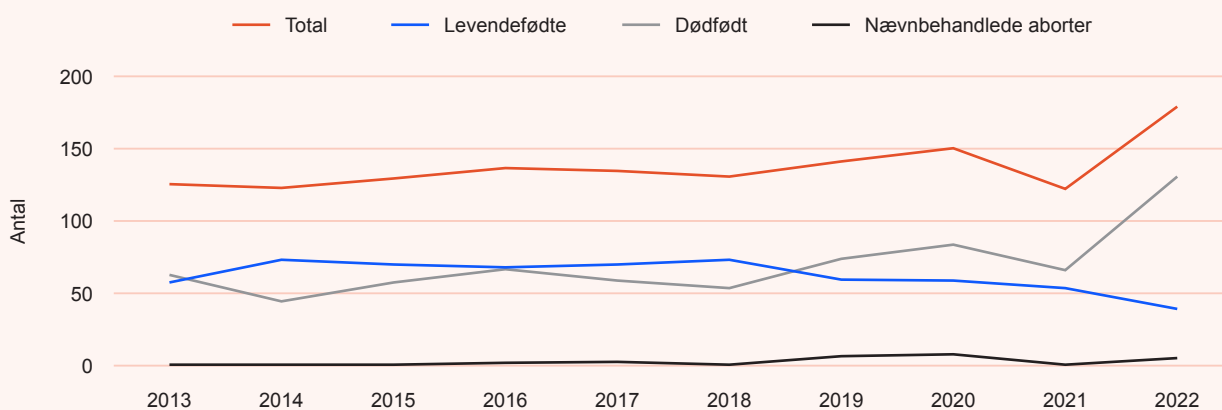
Udviklingen illustreres af de følgende to diagrammer:

SVANGERSKAB MED KROMOSOMAFVIGELSE



Antal svangerskap med kromosomavvigelse (inklusive trisomier) FHI

SVANGERSKAB MED TRISOMI 21



Antal svangerskap med trisomi 21 (Downs Syndrom) FHI

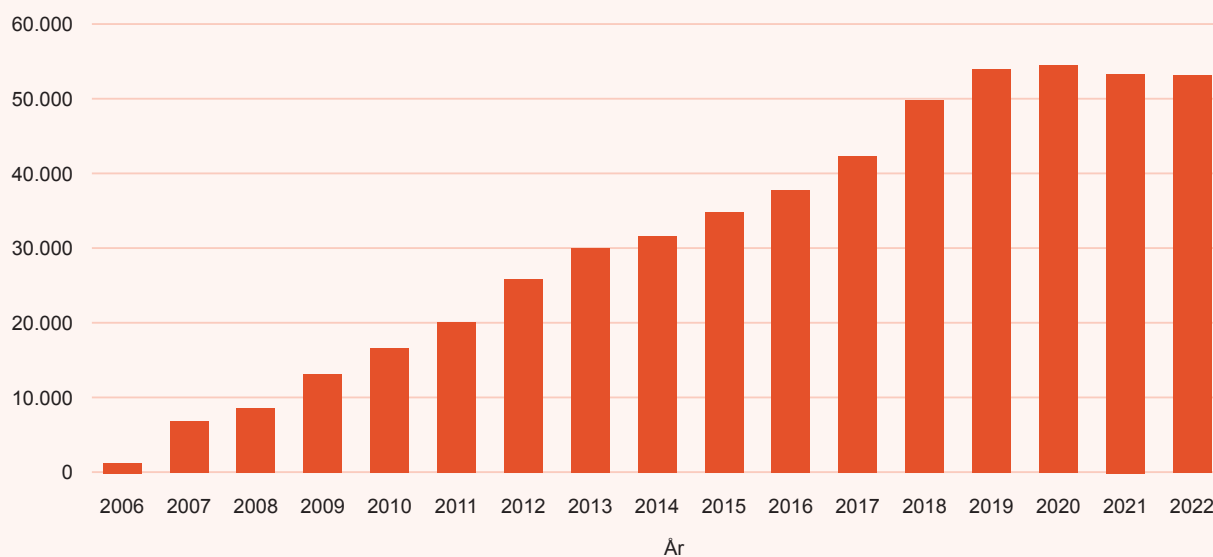
Som det fremgår af diagrammerne, er der både en stigning i antallet af påviste tilfælde af kromosomafvigelse i almindelighed og Downs i særdeleshed, og en nedgang i antallet af levendefødte med kromosomafvigelse i almindelighed og med Downs i særdeleshed. For Downs er antallet af levendefødte dog stadig væsentligt større end i Danmark, selv om Danmark har en lidt større befolkning.

Sverige

I Sverige eksisterer der som i Danmark et offentligt tilbud om fosterundersøgelser. Kernen i programmet er dog lidt anderledes, idet det eneste universelle tilbud er ultralydsscanning mellem uge 18 og 20.⁵⁴ I nogle regioner tilbydes der også en tidlig ultralydsscanning mellem uge 11 og 13, svarende til den danske 1. trimesterscanning. Det er fx tilfældet i Region Stockholm.⁵⁵ For de gravide, som får tilbudt en 1. trimesterscanning, er det ligesom i Danmark også muligt at tilvælge en risikovurdering for Trisomi 13, 18 og 21. Den test, som ligger til grund for risikovurderingen, betegnes i Sverige KUB (kombineret ultralyd og blodprøve).⁵⁶ Der er fri abort i Sverige til uge 18, men det er også muligt at få særlig tilladelse til abort af "Rätliga rådet vid Socialstyrelsen" indtil uge 21+6, som er det tidspunkt, hvorfra fosteret i Sverige anses for levedygtigt.⁵⁷ Ligesom i Danmark kan en særlig tilladelse til abort efter grænsen for den fri abort er overskredet bl.a. gives som følge af sygdom og misdannelser hos fosteret.

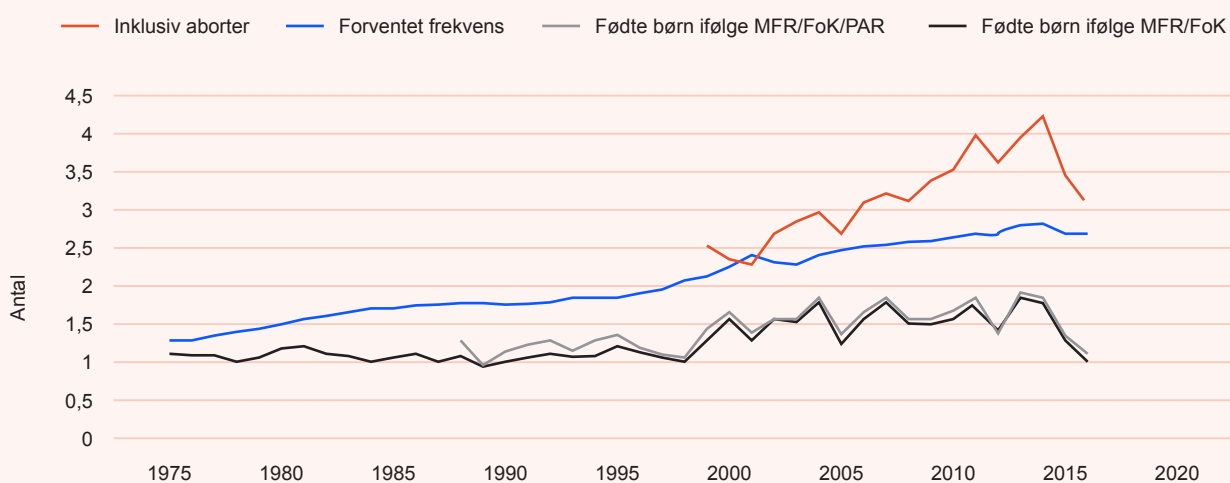
Ifølge en redegørelse fra 2019 af den svenske pendant til Det Ethiske Råd, Statens medicinsk-etiska råd, var det i 2018 ca. halvdelen af de svenske kvinder, som fik foretaget en KUB.⁵⁸ Lignende tal fremgår også af den seneste årsrapport for 2022 fra Graviditetsregisteret, som også præsenterer den nedenstående diagram over den historiske udvikling i brugen af KUB.⁵⁹

ANTAL REGISTREREDE KUB-UNDERSØGELSER PR. ÅR I GRAVIDITETSREGISTRET, 2006-2022



På grund af GDPR findes der i Sverige ikke nyere statistikker for abort i forlængelse af fund af fx Downs i forbindelse med fosterundersøgelser.⁶⁰ Der findes dog systematiske statistiske opgørelse frem til 2016, som tyder på, at der relativt set findes og aborteres færre med Downs end i Danmark.⁶¹

FORVENTET OG RAPPORTERET FREKVENNS AF FØDTE BØRN OG ABORTEREDE FORSTRE MED DOWNS SYNDROM/TRISOMI 21, 1973-2016



Medicinska födelsesregistret (MFR), Fosterskaderregistret (FoK), Patientregistret (PAR), Socialstyrelsen

Udover Sverige og Norge har Det Ethiske Råd også set på reguleringen af fosterundersøgelser i bl.a. England, Tyskland og Holland med afsæt i rapporten *Regulation and financing of prenatal screening and diagnostic examinations for fetal anomalies in selected European countries* udarbejdet af HTA Austria (Austrian Institute for Health Technology Assessment).⁶²

I rapporten undersøges følgende 5 spørgsmål (RQ (research question) 1-5:

RQ1: Which prenatal screening and diagnostic examinations for fetal anomalies are offered in the selected countries for all pregnant women or specific indications, risk factors, or other criteria?

RQ2: How are those tests financed in the selected countries (publicly, co-financed, privately)?

RQ3: Where are the prenatal screening and diagnostic tests carried out in the selected countries (e.g., in hospitals, in doctor's practices)?

RQ4: What is the uptake of the examinations in the selected countries?

RQ5: How is counselling organised in connection with these tests?"⁶³

De følgende tabeller⁶⁴ opsummerer svarene på de første 3 spørgsmål:

	Tyskland	Tjekkiet	Holland	Storbritannien	Norge	Italien
Tilbud om prænatal screening/diagnostisk test (til alle gravide, gravide med særlig risiko, eller efter andre kriterier)						
1. trimesterskanning (FTS)/kombineret test (KT)	til alle gravide (men tilbudt i privat regi, 'iGel')	til alle gravide	ikke relevant (tilbydes ikke siden 10/2021)	til alle gravide	ikke relevant (tilbydes ikke siden 10/2021)	til alle gravide
ikke-invasiv prænatal test (NIPT)	tilbydes pt. kun i privat regi, men vil være del af det nationale program fra 2022 for kvinder, der opfylder særlige kriterier (test-scope: T21, T18 og T 13)	second-line screening for gravide med risikovurdering fra FTS/KT > 1:1000 (test-scope: T21, T18 og T 13)	first-line screening for alle gravide (test-scope: helgenomsekventering)	second-line screening for gravide med risikovurdering fra KT > 1:150 (test-scope: T21, T18 og T 13)	second-line screening for gravide med risikofaktorer (fx alder > 35 år, arvelige sygdomme, afvigende fund ved UL), (test-scope: T21, T18 og T 13)	varierer fra region til region
Amniocentese (AC)/Chorion villus sampling (CVS)	til gravide med forøget risiko (fx den gravides alder eller afvigende UL-fund)	til gravide med forøget risiko (fx risiko > 1:380 ved FTS/KT, positiv NIPT, afvigende UL-fund, familiehistorie)	til gravide med forøget risiko baseret på NIPT, tidlig graviditet eller afvigende UL-fund	til gravide med forøget risiko (forhistorie, forøget risiko ved NIPT eller KT, afvigende UL-fund)	til gravide med forøget risiko	til gravide med forøget risiko (fx høj risiko ved KT eller NIPT, alder, kendt genetisk afvigelse eller familiehistorie, afvigende UL-fund)
2. trimester ultralydskanning	til alle gravide	til alle gravide	til alle gravide	til alle gravide	til alle gravide	til alle gravide
Finansiering af prænatal screening/diagnostisk test (fuldt eller delvist dækket af det offentlige, egenbetaling)						
FTS/KT	fuldt egenbetaling (iGel – individuelle Gesundheitsleistung)	fuldt dækket af det offentlige	ikke relevant (tilbydes ikke siden 10/2021)	fuldt dækket af det offentlige	ikke relevant (tilbydes ikke siden 9/2021)	fuldt dækket af det offentlige
NIPT	pt. fuld egenbetaling, men bliver en del af sundhedsforsikring fra 2022 (kriterier: forøget risiko ved test, stor psykologisk byrde, ingen liste med risikofaktorer)	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko	delvist dækket af det offentlige/egenbetaling på 175 euro for kvinder uden forøget risiko, fuldt dække for kvinder med forøget risiko	fuldt dækket af det offentlige som second-line screening (se ovenfor)	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko	varierer fra region til region
AC/CVS	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko
2 trimester UL	fuldt dækket af det offentlige for kvinder med forøget risiko eller mistænkelige fund	fuldt dækket af det offentlige	fuldt dækket af det offentlige	fuldt dækket af det offentlige	fuldt dækket af det offentlige	fuldt dækket af det offentlige

	Tyskland	Tjekkiet	Holland	Storbritannien	Norge	Italien
Lokation for prænatal screening/diagnostisk test (hospital, lægepraksis, andetsteds)						
FTS/KT	på hospitaler, i lægepraksis, prænatale klinikker/centre (mest ambulante)	på hospitaler, i lægepraksis, ultralydsklinikker	ikke relevant (tilbydes ikke siden 10/2021)	på hospitaler	ikke relevant (tilbydes ikke siden 9/2021)	på hospitaler, i lægepraksis, private klinikker
NIPT	på hospitaler, i lægepraksis, prænatale klinikker/centre (mest ambulante)	på hospitaler, i lægepraksis, ultralydsklinikker	hos jordemødre, på hospitaler (for kvinder med forøget risiko)	på hospitaler	på hospitaler	på hospitaler, i lægepraksis, private klinikker
AC/CVS	på hospitaler, prænatale klinikker/centre og særlige specialklinikker	på hospitaler, i lægepraksis (specialiseret i føtalmedicin), ultralydsklinikker på hospitaler	på hospitaler (med afdelinger for prænatal diagnostik)	på hospitaler	på hospitaler	på hospitaler, i lægepraksis, private klinikker
2 trimester UL	på hospitaler, i lægepraksis, prænatale klinikker/centre (mest ambulante)	på hospitaler, i lægepraksis (med særlig UL-eksper-tise), ultralydsklinikker	på hospitaler og klinikker specialiseret i UL (ofte en del af jordemoderpraksis)	på hospitaler, på offentlige klinikker for scanning af kvinder med lav risiko	på hospitaler	på hospitaler, i lægepraksis, private klinikker

BILAG 1

Genom, gener og genanalyser⁶⁵

Genom og gener

For at forstå, hvilke typer af genetiske analyser man kan lave på prøver fra fosteret, er det nyttigt med en kort beskrivelse af menneskers såkaldte genom. Ved 'genom' forstår man normalt et individs arvemasse eller arvemateriale dels forstået som det materiale, man har arvet fra sine biologiske forældre via den æg- og sædcelle, hvis sammensmeltning startede fosterudviklingen, og dels forstået som det materiale, man giver videre til sit afkom gennem ens æg – eller sædceller. Molekylærbiologisk består genomet af det kædeformede makromolekyle DNA (deoxyribonukleinsyre), som hos mennesker befinder sig i hver enkelt celledes kerne (nukleus)⁶⁶ og har form som en dobbeltspiral.⁶⁷

DNA-et er opbygget af mindre elementer kaldet deoxyribonukleotider (eller bare 'nukleotider'), som udover sukkergruppen deoxyribose også rummer en fosfatgruppe og en af de fire kvælstofholdige baser adenin (A), guanin (G), cytosin (C) og thymin (T), sådan så nukleotiderne kaldes henholdsvis deoxydenosinmonofosfat, deoxyguanosinmonofosfat, deoxycytidinmonofosfat og deoxythymidinmonofosfat.⁶⁸ Fordi baserne danner par i et bestemt mønster, som har stor betydning for, hvordan DNA-molekylet opfører sig, kaldes de nogle gange DNA-bogstaver, og er ofte i fokus, når man undersøger DNA-molekylerne, da deres rækkefølge eller sekvens har stor betydning.

I den enkelte cellekerne findes DNA'et i form af 46 separate DNA-molekyler, som sammen med en række proteiner hver især indgår i 46 såkaldte kromosomer (farvelegemer), som man allerede i slutningen af 1800-tallet var i stand til at se i et almindeligt lysmikroskop, når man farvede celler. Det var dog først i 1956, at man fandt ud af, at det normale antal kromosomer hos mennesker er 46, ligesom det først er i nyere tid, at man har fundet ud af, at hvert kromosom består af mellem 50 og 300 millioner basepar.⁶⁹ Kromosomerne optræder i cellekernen i par, hvor man har arvet grundstammen af den ene del fra sin biologiske far via en sædcelle og grundstammen af den anden del fra sin biologiske mor via en ægcelle.⁷⁰ De konkrete DNA-molekyler er dog ikke absolut identiske med forlægget hos ens forældre, da der kan ske forandringer af DNA'et i forbindelse med dannelsen af æg- og sædcellen. 22 af kromosomparrene kaldes autosomer, da de to dele af parret er så

godt som identiske eller ens (auto), mens kromosomerne i det sidste kromosompar kaldes kønskromosomer, idet de afgør individets biologiske køn, sådan så kombinationen af et X- og Y-kromosom er definerende for en mand, mens to X-kromosomer er kendetegnende for en kvinde.⁷¹

Genom, gener og fænomener

Når det overhovedet kan være interessant at undersøge genomets struktur i forbindelse med fostre, så skyldes det den betydning, det har for den enkelte organisms liv. Genomet deles ofte op i forskellige dele, hvor én del kaldes gener, (arveanlæg eller arvefaktor).⁷² Mens genomet repræsenterer den samlede arvemasse, betragtes generne altså som særlige *arveanlæg*. Når de gør det, så er det fordi, at de sammenlignet med resten af genomet anses for særligt ansvarlige for, at en organisme har de træk, den har. Når generne tildeles en sådan rolle, så skyldes det en indsigt i, at de enkelte geners præcise DNA-sekvens spiller en central rolle i forhold til, at de enkelte celler producerer de forskellige proteiner, som på afgørende vis indgår i kroppens forskellige strukturer og processer.

Man regner med, at der findes ca. 20.000 gener i det menneskelige genom, men de proteinkodende dele udgør dog kun ca. 1,5% af hele genomet.⁷³ Der er altså også en stor del af genomet, som består af DNA, der ikke direkte er forbundet med de egentligt proteinkodende dele, idet de i stedet bl.a. er med til at regulere, hvorvidt, hvordan og hvornår et bestemt gen bidrager til produktionen af bestemte proteiner. Det menneskelige genom består i alt af ca. 3 milliarder basepar og 99,9 procent af dem er identiske fra menneske til menneske, mens det ofte kun er 1-3 basepar i bestemte gener, som er forskellig hos forskellige individer.⁷⁴

Selvom man ofte kan identificere, hvilke proteiner bestemte gener bidrager til produktionen af, er det tit sværere at afgøre, hvilken rolle proteinerne spiller i kroppen/organismen. I få tilfælde er det muligt at pege på et enkelt gen, som spiller en afgørende rolle for udviklingen af et bestemt, afgrænset træk, men ofte påvirkes træk af mange forskellige gener, samtidig med at organismens udvikling aldrig er et produkt af generne alene, men af et til tider yderst kompliceret samspil mellem organismen (inklusiv dets genom) og omgivelserne.⁷⁵

Spændvidden i genernes betydning kan illustreres med en række eksempler. Der findes nogle eksempler på sygdomme, som skyldes ændringer i et enkelt gen. Det gælder fx for cystisk fibrose, hvor man skal have arvet et eksemplar af sygdomsvarianten fra begge sine forældre for at få sygdommen. Det samme gør sig også gældende for Huntington's Chorea, hvor man blot skal have arvet ét eksemplar af en sygdomsvariant for at få sygdommen.⁷⁶ Det er dog langt fra de fleste sygdom-

me, som har en relativt simpel kobling til et enkelt specifikt gen, og selv når det er tilfældet, er der mange andre forhold, som kan spille ind på sygdommens udvikling. Modsat et sådant monogenetiske paradigme ser langt de fleste sygdomme og tilstande ud til at være polygenetiske i den forstand, at deres udvikling afhænger af mange forskellige geners konfiguration og samspil med omgivelserne.

I nogle af de studier, hvor man har undersøgt genomerne hos en stor gruppe af personer med et bestemt træk og sammenlignet dem med genomerne hos en gruppe, som ikke besidder trækket (såkaldte Genome Wide Association Studies / GWAS), har man således fundet et meget stort antal genvarianter, som virkede til at spille en rolle i forbindelse med trækket. Således er man fx kommet frem til, at 145 individuelle DNA-forskelle bidrager til sandsynligheden for at udvikle skizofreni, og disse forklarer kun en lille del af den genetiske risiko for at udvikle skizofreni, som så skal suppleres med de mange miljøfaktorer, der også spiller en rolle.⁷⁷ På samme vis har man fundet 18 genetiske risikofaktorer for at udvikle alkoholisme, men igen er der kun tale om en lille del af arvelighedskomponenten i alkoholisme, som på åbenlyse måder også påvirkes af et utal af miljøfaktorer.⁷⁸ På lignende vis har undersøgelser af det genetiske grundlag for kognitive evner fundet frem til en sammenhæng med ændringer i mellem 709 og 1.106 gener.⁷⁹

Selv et så relativt simpelt træk som øjenfarve er mere komplekst end det umiddelbart kan se ud til. Her ved man, at en variant af et gen er forbundet med en lav grad af pigmentering i iris (blå øjne), mens en anden variant er forbundet med en høj grad af pigmentering (brune øjne). Det antages ofte, at man får brune øjne, hvis man enten har en brun variant fra den ene forælder eller begge sine forældre, mens man kun får blå øjne, hvis man har en blå variant fra begge sine forældre (brun er dominant, blå er recessiv). Men det er i virkeligheden ikke så simpelt, for det er kun 62% af personer med to blå varianter, der rent faktisk har blå øjne, mens der er 7,5 % af dem, der har to brune varianter, som har blå øjne. Forklaringen er, at der er andre gener end det omtalte, som påvirker øjenfarven. Således fandt en af de nyeste GWAS-undersøgelser frem til 124 uafhængige associationer til øjenfarve 61 forskellige steder i genomet.⁸⁰

Og selv for en tilsyneladende simpel monogenetisk sygdom som cystisk fibrose er billedet meget mere komplekst og mudret, end det umiddelbart kan se ud til. To tredjedele af alle hvide europæere med cystisk fibrose har godt nok den samme version af sygdomsgenet (DeltaF508). Men der er også beskrevet 1500 andre mutationer i genot, som kan forårsage cystisk fibrose, og selv hos dem, der har den samme variant, er det meget forskelligt, hvordan sygdommen kommer til udtryk. Man har fundet nogle DNA-sekvenser uden for selve sygdomsgenet, som

har betydning for, hvor alvorlig sygdommen er, men man ved ikke, hvordan disse genvarianter helt præcist påvirker sygdommens udvikling.⁸¹ Selv i de 'simpleste' tilfælde er den måde, hvorpå generne betinger eksistensen og udviklingen af sygdomme og andre træk, altså som regel væsentligt mere kompliceret, end det kan se ud til ved første øjekast og end man kan få indtryk af ved at høre eller læse om genetik i mere sensationsdrevne medier.

Genetiske analyser

Der findes mange forskellige teknikker til at undersøge fosterets genom på baggrund af vævsprøver. En måde, man kan undersøge genomet på, er igennem et lysmikroskop, hvor det er muligt at tælle antallet af kromosomer og analysere de enkelte kromosomers struktur.⁸² Hvis der er tale om mindre kromosomafvigelse, eller man ønsker et hurtigere svar, kan man også bruge andre teknikker så som FISH, MLPA, QF-PCR, og mikroarray. Ved FISH (fluorescerende in situ hybridisering) tager man alle kromosomerne fra en celle og tilføjer et stykke DNA (en probe), som man har mærket med et fluorescerende stof. Da man ved, at den valgte DNA-probe vil binde sig til en bestemt sekvens på et kromosom, kan man på den måde bruge det til at undersøge eksistensen og placeringen af en bestemt DNA-sekvens på et kromosom.⁸³ Ved mikroarray kan man undersøge for meget små kromosomubalancer i form af såkaldte mikrodeletioner eller mikroduplikationer alt efter, om der er for lidt eller for meget kromosommateriale i forhold til normalt.⁸⁴ Det gøres ved at man tager tusinder til millioner af kendte DNA-fragmenter, som man binder til et fast underlag (en chip) og bader i DNA fra celler eller væv. Når DNA-stykker fra cellerne parrer sig med DNA-fragmenterne, bliver der udsendt fluorescerende lys, som en maskine så kan registrere.⁸⁵

Ud over at undersøge genomet med såkaldte cytogenetiske metoder som de netop beskrevne, kan man også anvende molekylærgenetiske metoder, som kan aflæse DNA-stykkers sekvens ned til det enkelte basepar. Sådanne undersøgelser kan have vidt forskelligt omfang. Nogle undersøgelser kan fokusere på den proteinkodende del af et bestemt gen (kvalitativ analyse). Andre undersøgelser kan fokusere på hele genet, så det også er de dele, der ikke direkte koder for et bestemt protein, som kortlægges. Ud over at fokusere på et enkelt gen, er det også muligt at fokusere på et genpanel af fx 200 gener, som man ved er forbundet med en bestemt tilstand som fx døvhed, ligesom det er muligt sekventere samtlige ca. 20.000 proteinkodende gener. Det sidste kaldes eksomsekventering, idet totaliteten af genomets proteinkodende dele (eksomer) kaldes eksomet. Endelig er det også muligt at sekventere hele genomet - altså, al DNA, samtlige ca. 3 milliarder basepar – hvilket kaldes helgenomsekventering.

BILAG 2

Screeningsterminologi

Når man udvikler screeningsundersøgelser som for fx Downs, anvender man komplekse statistiske metoder til at vurdere, hvilken type undersøgelse, der er bedst egnet til at opnå et givet formål. Der skal ikke her gås ind i metodernes detaljer, men det kan være nyttigt at have en forståelse af metodernes grundbegreber.⁸⁶ Formålet med en screeningsundersøgelse er som beskrevet at finde ud af, om nogle individer i en særligt udvalgt gruppe har en forhøjet risiko for at have eller udvikle en bestemt sygdom. For de personer, som vurderes at have en forhøjet risiko (fx for at bære et barn med Downs), siges resultatet af screeningsundersøgelsen at være screen-positivt, mens det er screen-negativt for de personer, som ikke vurderes at have en forhøjet risiko. For at kunne opdele de undersøgte individer i screen-positive og screen-negative, er man dog nødt til at fastlægge, hvor stor den forøgede risiko skal være, før et tilfælde anses for screen-positivt eller negativt. Dette kaldes cut-off værdien, idet det er den, som afgør, hvor man lægger snittet mellem de screen-positive og screen-negative tilfælde. I forbindelse med screening for Downs kan den fx være 1/300, sådan så alle de gravide, som ved undersøgelse af biomarkører, nakkefoldens tykkelse og den gravides alder vurderes at have en sandsynlighed på 1/300 eller derover for at bære et barn med Downs betragtes som screen-positive og resten som screen-negative.

Da cut-off værdien på den beskrevne måde er med til at sortere individer i forhold til, om de skal tilbydes yderligere undersøgelse eller ej, har den stor praktisk betydning, og det er derfor ikke så mærkeligt, at der også er udviklet statistiske begreber og teknikker til at understøtte overvejelserne om, hvor det er bedst at placere cut-off grænsen. Nogle af de mest centrale begreber er her 'detection rate' (DR), false-positive rate (FPR), positive predictive value (PPV) og negative predictive value (NPV). Ved detektionsraten forstår man andelen af de personer, som rent faktisk har den sygdom, som screeningsundersøgelsen undersøger for, der også får et screen-positivt resultat som følge af undersøgelsen. I forbindelse med fx Downs er det altså andelen af de kvinder, som rent faktisk bærer et foster med Downs, som får et screen-positivt resultat som følge af en screeningsundersøgelse for Downs.⁸⁷ På den måde beskriver detektionsraten kort sagt, hvor mange af de faktiske tilfælde af en given sygdom, en screeningsundersøgelse rent faktisk er i stand til at indfange.

Mens detektionsraten altså beskriver, hvor stor en andel af de personer, der rent

faktisk har en given sygdom, screeningsundersøgelsen er i stand til at indfange, beskriver falsk-positiv raten, andelen af personer, en given undersøgelse klassificerer som screen-positiv, selv om de rent faktisk ikke har den pågældende sygdom. I forbindelse med en screeningsundersøgelse for Downs vil det altså dreje sig om andelen af gravide, som screeningsundersøgelsen indikerer har en forhøjet risiko for at bære et barn med Downs, selv om det viser sig, at de rent faktisk ikke bærer et barn med Downs.

Når DR og FPR er interessante i forbindelse med fastsættelsen af en cut-off grænse, så skyldes det, at en given cut-off grænse potentielt kan påvirke dem i hver sin retning, og at det kan være forskellige værdimæssige betragtninger, som påvirker, om man foretrækker en høj DR eller en lav FPR. Hvis man i forbindelse med fx Downs sætter cut-off grænsen ved fx 1/1.000 snarere end 1/300 kan der umiddelbart være grund til at tro, at man vil øge detektionsraten, idet der nok vil være en sandsynlighed for, at man øger andelen af kvinder, der rent faktisk bærer et barn med Downs og får et screen-positivt resultat, når man sænker grænsen for at få et screen-positivt resultat fra 1/300 til 1/1000. Hvis man ændrer cut-off grænsen på en sådan måde, er der dog også en sandsynlighed for, at man øger falsk-positiv raten, da man nu giver et screen-positivt resultat til personer, som har en mindre sandsynlighed (fx 1/1000) for rent faktisk at bære et barn med Downs. 'Prisen' for at give et screen-positivt resultat til en større andel af de gravide, som rent faktisk bærer et barn med Downs, er altså at give et screen-positivt resultat til en større andel af de kvinder, som rent faktisk ikke bærer et barn med Downs, og spørgsmålet er så, hvad den optimale balance imellem de to hensyn er. Hvis det skaber stor unødigt bekymring eller på anden vis indebærer risici at få et falsk positivt svar, kan det tale for at placere cut-off grænsen på en måde, så FPR mindskes, mens det omvendt kan tale for at placere den på en måde, så DR øges, hvis man vurderer, at det er vigtigere at opdage så mange tilfælde af fx Downs som muligt, end at undgå at belaste andre med det ubehag, som et falsk-positivt resultat måtte give anledning til.

De to sidste termer, positive predictive value (PPV) og negative predictive value (NPV) er udviklet til at nuancere overvejelser som de netop beskrevne yderligere. PPV betegner således andelen af personer med et screen-positivt resultat, som rent faktisk er påvirket af en given sygdom, mens NPV angiver andelen af personer med et screen-negativt resultat, som rent faktisk er påvirket af en given sygdom. I forbindelse med en screeningsundersøgelse for fx Downs, vil PPV altså betegne andelen af gravide, som får et screen-positivt resultat og rent faktisk bærer et barn med Downs, mens NPV vil betegne andelen, som får et screen-negativt resultat, selv om de rent faktisk bærer et barn med Downs. Jo højere NPV er, jo flere

undersøgte kvinder vil der altså være, som måske bliver overraskede, skuffede eller chokerede ved fødslen, fordi deres barn viser sig at have Downs, selvom screeningsundersøgelsen sagde, at risikoen var lav. Og jo højere PPV er, jo flere kvinder vil opleve, at screeningsundersøgelsens vurdering af, at der er en forhøjet sandsynlighed for at de bærer et barn med Downs, stemmer over ens med, at de rent faktisk bærer et barn med Downs, og at en evt. bekymring (eller glæde) efter et screen-positivt resultat derfor ikke er ubegrundet. På den måde kan størrelsen af PPV og NPV altså fungere som et middel for den enkelte til at vurdere, hvor alvorligt man som individ skal tage henholdsvis et screen-positivt og et screen-negativt resultat i lyset af sine egne værdier.

Som den korte gennemgang af nogle af screeningsundersøgelsernes centrale begreber forhåbentlig giver indtryk af, er der tale om sofistikerede statistiske midler til at kvantificere nogle af de centrale værdimæssige overvejelser, som tilbud om og gennemførelse af screeningsundersøgelser giver anledning til, hvad enten de undersøger børn, voksne eller fostre.

BILAG 3

Udvalgte sygdomme og misdannelser

En af de faktorer, som kan have stor indflydelse på den etiske stillingtagen til fosterundersøgelser, er karakteren af de afdækkede sygdomme og misdannelser. Hvor alvorlige er symptomerne? Hvornår sætter de ind? Hvordan varierer de fra case til case? Dette bilag beskriver de typiske symptomer forbundet med nogle af de sygdomme og misdannelser, fosterundersøgelser kan afdække, med et særligt fokus på, i hvilken grad symptomerne kan variere fra tilfælde til tilfælde.⁸⁸ Formålet er at give et indtryk af spændvidden i de forskellige typer af forhold, man kan opdage i forbindelse med fosterundersøgelser.

Trisomier

De såkaldte trisomier (trisomi 13, 18 og 21) har historisk spillet en særlig rolle i forbindelse med fosterundersøgelser, da det var de første, man var i stand til at opdage i forbindelse med kromosomundersøgelser, samtidig med at Downs (trisomi 21) er hyppigt forekommende.

Ved Patau syndrom (trisomi 13) er symptomerne mange og oftest livstruende misdannelser bl.a. af indre organer, hjernen og andre dele af nervesystemet. 80% har hjertefejl. Der ydes alene støttende og lindrende behandling, og 80% af de, som fødes med Patau syndrom, dør inden for den første måned. Kun få overlever længere end et år, og de, som gør, har bl.a. svær udviklingshæmning og sansedefekter.⁸⁹

Edwards syndrom (trisomi 18) omfatter hyppige symptomer som væksthæmning før og efter fødslen, problemer med vejrtrækning, svær udviklingshæmning, påfaldende ansigtstræk med smalle øjenspalter, lavtsiddende ører, lille underkæbe og mund, nedsat syn og hørelse samt misdannelser af hænder og fødder. Nogle patienter har også misdannelser af nyrer og hjerte. Problemerne med vejrtrækning og medfødt hjertesygdom kan være livstruende.⁹⁰

Ved Downs syndrom (trisomi 21) forårsager det ekstra kromosom hæmning i udvikling og modning af nervesystem, skelet, hjerte, mave og sanseorganer. Omfanget af symptomer kan variere meget fra person til person. Disse kan bl.a. omfatte mental retardering, hjertefejl, problemer med mave-tarm systemet, hudsygdomme, lavt stofskifte og Alzheimers samt visse karakteristiske fysiske træk som fx lille hovedomfang med flad nakke og små ører. Misdannelser kan behandles kirurgisk. Levetiden er forkortet, men mange klarer sig godt med den rigtige støtte til et meningsfuldt liv.⁹¹

Kønnskromosomaneuploidier

En særlig type af kromosomafvigelser angår variation i antallet af kønskromosomer, såkaldt kønskromosomsaneuploidier. Hvis en dreng har et ekstra X-kromosom taler man her om Klinefelters syndrom (47, XXY), som forekommer hos ca. 1:1.000 levendefødte drenge.⁹² Den fysiske udvikling er ved Klinefelters syndrom normal, men testiklerne vokser ikke i forbindelse med puberteten, og "der er ofte lette udviklingsforstyrrelser". På grund af den manglende udvikling af testiklerne er voksne infertile og de sekundære køns karakteristika (fx skæg) er tit mindre udviklede, ligesom der hyppigt udvikles bryster. Nogle af symptomerne kan afhjælpes ved behandling med testosteron.

Hvis en pige kun har et X-kromosom (monosomi X, 45, X) taler man om Turner syndrom. I fostertilværelsen ophobes der væske i kroppen (ødem), som man kan se karakteristiske spor af på huden efter fødslen. Der kan også være lav hårgrense i nakken og lang afstand mellem brystvorterne, ligesom 15% har forsnævret hovedpulsåre. Sluthøjden er ca. 145, men kan øges med op til 10 cm ved behandling med væksthormon. Intelligensen er inden for det normale, men personer med Turner syndrom er infertile og har behov for behandling med østrogen for at udvikle sekundære køns karakteristisk og forebygge knogleskørhed. De kan dog godt gennemføre en graviditet med donoræg. Turner syndrom er sjælden blandt levendefødte, hvor forekomsten formodes kun at være mellem 1.50.000 og 1:100.000, men den ses hyppigere blandt spontane aborter.

Hvis en person har tre X-kromosomer, taler man om Triple X (47, XXX). Det er ca. 1:1.000 kvinder, som har det, men tilstanden er udiagnosticeret i langt de fleste tilfælde, da den giver ganske få eller ingen symptomer. Hos nogle kan der være lidt lavere intelligens og let forøget forekomst af adfærdsmæssige problemer, men fertiliteten er normal.

Hvis en dreng har to Y-kromosomer (47, XYY) taler man om dobbelt Y. Hyppigheden er ca. den samme som Triple X, altså 1:1000, og symptomerne er meget lig, selv om dobbelt Y også er forbundet med en øget sluthøjde.

Da der fraset Turnersyndrom ikke er øget risiko for abort og ingen abnorme fund ved ultralydsundersøgelse, opdages kønskromosomaneuploidier prænalt som regel kun som tilfældige fund. Det er også omdiskuteret, om det for fx Klinefelter syndrom overhovedet er gavnligt at blive diagnosticeret. På den ene side kan en diagnose give adgang til behandling, men på den anden side kan den også opleves som stigmatiserende og for nogle give anledning til 'unødig' bekymring.⁹³

Deletionssyndromer

Ud over trisomierne kan risikovurderingen i forbindelse med 1. trimesterskanningen også bruges til at undersøge risikoen for mere atypiske kromosomafvigelse, hvor en del af kromosomet er tabt som følge af brud. Det er fx tilfældet ved syndromerne Prader-Willis, Angelman og Cri du Chat, hvor der ofte vil forekomme betydende misdannelser og mental retardering/udviklingsforstyrrelse.

Prader-Willis syndrom skyldes en forandring af kromosom 15. Nyfødte er udtalt muskelslappe, kan ikke die og græder sjældent, mens senere symptomer ofte er et karakteristisk udseende, generel udviklingshæmning, evt. adfærdsforstyrrelser, abnorm interesse for mad og overspisning (først tydelig efter 1-3-årsalder), lav vækst og manglende komplet kønsmodning. Ifølge sundhed.dk omfatter behandlingen regulering af måltider, forhindring af overspisning, stimulation af motorik og psykosociale færdigheder, væksthormon og fra puberteten ofte kønshormoner, og mens ekstrem overvægt og komplikationer hertil tidligere var en hyppig årsag til tidlig død, så har mange børn og unge voksne i dag god vægtkontrol, så den hyppigste årsag til pludselig død i dag er for sent opdaget eller ubehandlet lungeinfektion eller mavetarmsygdom.

Angelmans syndrom er en sjælden medfødt sygdom som skyldes ændringer i UBE3A-genet. Det er kendetegnet ved udviklingshæmning, manglende sprog, forstyrrelser i bevægelse samt påfaldende adfærd med gode evner til social kontakt og uprovokerede anfald af smil og latter. Andre problemer omfatter epilepsi, forstyrrelser af søvnen og spiseproblemer.⁹⁴ På trods af manglende sprog lærer mange personer med Angelmans syndrom at kommunikere på andre måder.

Cri du chat betyder kattegråd og navnet skyldes, at gråden hos spædbarnet kan minde om en kats mjaven; dette fænomen aftager med tiden. Patienterne mangler en del af den korte arm af kromosom 5 og symptomerne varierer en del fra den ene patient til den anden afhængigt af størrelsen og placeringen af deletionen (det der mangler). Patienterne har typisk påfaldende ansigtstræk, langsom vækst, lille hovedomfang og moderat til svær udviklingshæmning.⁹⁵

Det hyppigst forekommende mikrodeletionssyndrom er såkaldt Di Georges syndrom, som også kaldes 22q11- deletionssyndrom efter det område af kromosom 22 omfattende ca. 40. gener, som mangler.⁹⁶ Som den beskrives i *Medicinsk genetik* har personer med kromosomafvigelsen "varierende grader af medfødt hjertesygdom, forsinket udvikling, dysmorfe træk, ganespalte, talevanskeligheder, forstyrrelser i calciumbalancen og infektionstendens" samtidig med at en del "udvikler psykiatrisk komorbiditet, ofte skizofreni eller angst og depression" (s 402).

1. Sniff Andersen Nexø (2009): side 381-382.
2. Löwy 2017, Imperfect Prenancies. A History of Birth Defects and Prenatal Diagnosis. s. 44-45.
3. Indenrigsministeriet. Betænkning 803 (1977); s. 37.
4. Ibid. s. 37.
5. Som det fremgår af afsnittet "The Price Tag of Testing for Down Syndrome" i Löwy 2017 s. 102-105, var den slags beregninger ikke unikke for Danmark.
6. Skemaet er fra Sundhedsstyrelsen (2003). *Fosterdiagnostik og risikovurdering* (2003), s. 39.
7. Se for eksempel Indenrigsministeriet (1984): Etiske sider af gensplejnings-, ægtransplantations-, fosterundersøgelses- og inseminationsteknikken; Indenrigsministeriet (1984): Fremskridtets pris og Niels Carstensen et al. (red.) 1984: Børn – Ja! Men hvilke?, F.A.D.L.s Forlag.
8. Preben Wilhjelm: "Behov for en tænkepause", i Niels Carstensen et al. (red.) 1984: Børn – Ja! Men hvilke?, F.A.D.L.s Forlag, s. 51.
9. Ibid. s. 55.
10. Ibid. s. 54.
11. Sundhedsstyrelsen 2003. *Fosterdiagnostik og risikovurdering*, s. 15.
12. Ibid. s. 15.
13. Ibid. s. 15.
14. Ibid. s. 45.
15. Ibid. s. 45.
16. Ibid. s. 45.
17. Side 9 i Årsberetning 2008 – for Ankenævnet i sager om svangerskabsafbrydelse, fosterreduktion og sterilisationen.
18. Retningslinjerne er dog også blevet opdateret i relation til omfattende genetiske analyser i 2020 som følge af oprettelsen af Nationalt Genom Center – www.sst.dk/da/udgivelser/2020/Retningslinjer-for-fosterdiagnostik
19. Det kan være værd at bemærke, at retningslinjerne selv anfører, at "de etiske overvejelser om de mulige centrale ændringer i retningslinjerne" er blevet "kvalificeret på et møde med formanden af sekretariatet for Det Etiske Råd". Det er dermed ikke så overraskende, at ændringerne flugter med nogle af dem, rådet anbefalede i sin redegørelse om Fremtidens fosterdiagnostik fra 2009.
20. Doubletesten måler mængden af bestemte stoffer i blodet. Stofferne stammer fra moderkagen og afviger fra det normale ved bestemte kromosomafvigelse.
21. Se bilag 3 for en beskrivelse af de typiske sygdomme, man kan opdage i forbindelse med fosterdiagnostik.
22. Dansk Selskab for Almen Medicin: Information om fosterdiagnostik – www.dsam.dk/vejledninger/fosterdiagnostik/misdannelsesskanning tilgået 04-03-2025.
23. De nøjagtige tal kan ses i Sundhedsstyrelsens retningslinjer – www.sst.dk/da/udgivelser/2020/Retningslinjer-for-fosterdiagnostik tilgået 04-03-2025.
24. Nationalt Genom Center: Omfattende genetisk analyse – ngc.dk/Media/638441912367800656/Patientinformation%20vedr%C3%B8rende%20omfattende%20genetisk%20analyse%20i%20forbindelse%20med%20fosterdiagnostik.pdf tilgået 04-03-2025.
25. static1.squarespace.com/static/5d8120d60fe9717b4299a867/t/6452914c308e-3e41e8661366/1683132750764/DFMS_WGS_2023_til+rundsendelse+efter+revisi-

- [on+2023-05-03-v2.pdf](#) tilgået 01.03.2024.
26. Nationalt Genom Center: Føtalmedicin: Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering – [ngc.dk/Media/638001266264902895/F%C3%B8tal%20medicin%20-%20indikationer%20og%20kriterier.pdf](#) tilgået 01-03-2024.
 27. Dette afsnit er baseret på Det Etske Råds redegørelse om abort fra 2023 – <https://etiskraad.dk/alle-udgivelser/abort-og-fosterdiagnostik/udtalelse-om-fosterundersogelser-2024>.
 28. Se fx [www.ultralydklinikken.dk/?gad_source=1&gclid=Cj0KCQjwncWvBhD_ARIsAEb2HW8Pa-vAxWB4uLgefBNf30y4bMSIlriSJQLwb9FZBilmeivYIguwfhBAaAiJ1EALw_wcB](#)
[www.ultralydklinikken.dk/scanninger/](#)
[www.ultralydklinikken.dk/gentest/evita-test/](#)
[www.aagaardklinik.dk/da/fertilitet/graviditet/graviditetsscanning](#) tilgået 01-03-2024.
 29. [evitatest.com/da/](#) tilgået 01-03-2024.
 30. Sundhedsstyrelsen (2021): Behandling af patienter med subakromielt smertesyndrom i skulderen – [www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2021/NKR_skulder/NKR-05-skuldersmerter-retningslinje-final.ashx?la=da&hash=CF0AFC4E4B0326C47508B24E8CE4494334EF11DF](#) tilgået 01-03-2024.
 31. Se fx [dsmg.dk/kliniske-guidelines/dsmg-guidelines/](#), særligt guidelines vedr. prænatal diagnostik. Se også [www.dsog.dk/gynkologi](#), særligt guidelines vedr. tidlig graviditet og graviditetskomplikationer. Og [www.dfms.dk/guidelines](#), særligt guidelines vedr. scanninger og prøver – tilgået 01-03-2024.
 32. Fosterdiagnostik behandles også sammen med abort i Janne Rothmar Hermanns bog *Retsbeskyttelsen af fostre og befrugtede æg: Om håndteringen af retlige hybrider*.
 33. s. 2, [www.who.int/publications/i/item/9789240039483](#)
 34. Ibid.
 35. Henvis til Ankestyrelsens retningslinjer.
 36. Se også rådets seneste udtalelse om abort, især afsnittene "Abort i klinisk praksis" s. 32-40, "Abortsamrådenes praksis" s. 53-56, samt "De gravides adfærd", s. 57-61.
 37. s. 6.
 38. Diagrammet er efter s. 13 i den seneste årsrapport fra Dansk Føtalmedicinsk Database for 2018: [www.dfms.dk/new-page-33](#)
 39. Efter diagrammet på s. 455 i *Medicinsk genetik*.
 40. De følgende diagrammer er efter diagrammerne her: [www.fagperson.auh.dk/afdelinger/klinisk-genetisk-afdeling/dccr/pranatale-undersogelser/](#)
 41. Center for Patientinddragelse (2023): LUP Fødende 2023. [www.regionh.dk/patientinddragelse/LUP/aktuel-undersogelse/Sider/LUP-2023.aspx](#). Tilgået 04-03-2024.
 42. Heinsen, Laura Louise (2017): "I Danmark sorterer man fostre med største selvfølgelighed" i Information – [www.information.dk/debat/2017/12/danmark-sorterer-fostre-stoerste-selvfoelgelighed](#) tilgået 04-02-2025.
 43. Heinsen, Laura Louise (2017): "Moral Adherers: Pregnant Women Undergoing Routine Prenatal Screening in Denmark", s. 69-95 i *Selective Reproduction in the 21st Century* – [link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-319-58220-7_4](#) tilgået 04-03-2025.
 44. Lou, S. et al. (2014): "Screening kan give både tryghed og ængstelse - eksempelvis ved screening for Downs syndrom", Ugeskrift for Læger 9. juni 2014 – [ugeskriftet.dk/videnskab/screening-kan-give-bade-tryghed-og-aengstelse-eksempelvis-ved-screening-downs-syndrom](#) tilgået 01-03-2024.
 45. Dahl, K. et al. (2011) : First-trimester Downs syndrome screening: pregnant women's knowledge", s. 145-151 i *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* vol. 38, issue 2 – [obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/uog.8839](#) tilgået 01-03-2024.

- Dahl, K. et al (2011): "Knowledge of prenatal screening and psychological management of test decisions" s. 152-157 i *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* vol. 38, issue 2 – obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/uog.8856 tilgået 01-03-2024.
46. Bangsgaard, L. et al (2012): "Do pregnant women and their partners make an informed choice about first trimester risk assessment for Down syndrome, and are they satisfied with the choice?", s. 146-152 i *Prenatal Diagnosis*, Vol. 33, Issue 2 – obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pd.4026 tilgået 01-03-2024.
47. Nordahl Svendsen, M. et al (2007): "Videnskabet: Er information svaret på etiske spørgsmål?" i *Uniavisen* – uniavisen.dk/videnskabet-er-information-svaret-paa-etiske-spoergsmaal/ tilgået 01-03-2024.
48. Se s. 7: Helsemyndigheden (2020): "Forslag til organisering og indførelse af tilbud om NIPT og ultralydsundersøgelser i første trimester", www.helsemyndigheden.no/rapporter/forslag-til-organisering-og-innforing-av-tilbud-om-nipt-og-ultraljudundersokelser-i-forste-trimester. Tilgået 04-03-2025.
49. Ibid. s. 4.
50. HelseNorge: Fosterdiagnostikk, www.helsenorge.no/undersokelse-og-behandling/fosterdiagnostikk/ tilgået 01-03-2024.
51. s. 14, www.regjeringen.no/contentassets/a61baf6ed624062ab7ab20b16114249/no/pdfs/nou202320230029000dddpdfs.pdf tilgået 01-03-2024
52. Ibid.
53. Folkehelseinstituttet (2023): Nedgang i antall barn født med kromosomavvik, www.fhi.no/nyheter/2023/nedgang-i-antall-barn-fodt-med-kromosomavvik/ tilgået 01-03-2023
54. 1177: Fosterdiagnostik, www.1177.se/barn--gravid/graviditet/undersokningar-under-graviditeten/fosterdiagnostik/ tilgået 01-03-2024.
55. Reiong Stockholm: Fosterdiagnostik, www.barnmorskemottagningar.se/graviditet/fosterdiagnostik/ tilgået 01-03-2024.
56. Ibid.
57. Se www.1177.se/sa-fungerar-varden/lagar-och-bestammelser/lagar-i-varden/abortlagen/ www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/abort-lag-1974595_sfs-1974-595/ tilgået 01-03-2024.
58. Statens medicinsk-etiske råd (2019): Livstecken efter sen abort s. 40-41, smer.se/wp-content/uploads/2019/02/Smer-2019.1-Livstecken-efter-sen-abort-1.pdf tilgået 01-03-2024.
59. Graviditetsregistret: Årsrapport 2022 s. 75, www.medscinet.com/GR/uploads/hemsida/dokumentarkiv/Graviditetsregistrets%20%C3%85rsrapport%202022.pdf tilgået 01-03-2024.
Der fødtes ca. 105.000 børn i Sverige i 2022. www.socialstyrelsen.se/statistik-och-data/statistik/alla-statistikamnen/graviditeter-forlossningar-och-nyfodda/ tilgået 01-03-2024.
60. www.aftonbladet.se/family/a/OQyAQO/darfor-fods-farre-barn-med-downs-syndrom-i-sverige
61. Socialstyrelsen: Fosterskador och kromosomavvikelser 2018, s. 24: www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/statistik/2018-3-13.pdf tilgået 01-03-2024.
62. HTA Austria (2022): Regulation and financing of prenatal screening and diagnostic examinations for fetal anomalies in selected European countries: eprints.aihta.at/1369/1/Policy%20Brief_012.pdf academic.oup.com/eurpub/article/32/Supplement_3/ckac130.046/6766637 tilgået 01-03-2024.
63. Ibid. s. 17
64. Ibid. s. 30-31.
65. Hele afsnittet er baseret på *Medicinsk genetik* (2022), Fadls Forlag, red. Lene Sunde og Elsebet

Østergaard, men henviser også til lettere tilgængelige kilder så som fx denstoredanske.lex.dk for yderligere oplysninger for dem, der ikke måtte have adgang til *Medicinsk genetik*.

66. Der findes også en lille smule såkaldt mitokondriel DNA uden for cellekernen i de såkaldte mitokondrier.
67. <https://denstoredanske.lex.dk/DNA> tilgået 01-03-2024.
68. <https://denstoredanske.lex.dk/deoxyribonukleotid> tilgået 01-03-2024.
69. www.genome.gov/genetics-glossary/Base-Pair tilgået 01-03-2024.
70. Da der kan ske forandringer af DNA'et i forbindelse med dannelsen af æg- og sædcellen hos den biologiske mor og far er de konkrete DNA-molekyler ikke fuldstændig identiske med forlægget hos ens forældre.
71. <https://denstoredanske.lex.dk/autosom>
72. <https://denstoredanske.lex.dk/gen>
73. www.genome.gov/genetics-glossary/Gene
74. www.genome.gov/About-Genomics/Introduction-to-Genomics#one
75. www.genome.gov/About-Genomics/Introduction-to-Genomics#one
76. Se s. 213-214 i Rutherford, Adam: Control. The Dark History and Troubling Present of Eugenics (2022).
77. Ibid. s. 171-173.
78. Ibid. s. 174.
79. Ibid. s. 176-177.
80. Ibid. s. 217.
81. Ibid. s. 221.
82. www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/diagnostisk/genetik/for-fagfolk/bestilling-af-proever/Sider/kromosomanalyser.aspx
83. www.genome.gov/genetics-glossary/Fluorescence-In-Situ-Hybridization
84. Kromosom Mikroarray Analyse (rigshospitalet.dk).
85. www.genome.gov/genetics-glossary/Microarray-Technology
86. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26764253/>
87. Ifølge dokumentet "1. trimesterskanning og sandsynlighedsberegning for for kromosomafvigelse" udarbejdet af Gerd-Eva Hoseth og Stine Leenskjold Olesen for Aalborg Universitetshospital er detektionsraten for Downs syndrom ved den kombinerede test (nakkefold og doubletest) ca. 90% med en falsk positiv rate på ca. 4%. Ifølge Sundhedsstyrelsens retningslinjer (s. 16) har NIPT en detektionsrate på 99% for Downs: <https://pri.rn.dk/Sider/13376.aspx> tilgået 04-02-2025.
88. Vores kendskab til symptomerne er i sagens natur primært baseret på de børn, der faktisk fødes.
89. www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/sjaeldne-sygdomme/sjaeldne-sygdomme/pataus-syndrom/
90. www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/paediatric/tilstande-og-sygdomme/medfoedte-tilstande/downs-syndrom/
91. www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/sjaeldne-sygdomme/sjaeldne-sygdomme/trisomi-18-edwards-syndrom/
92. Se *Medicinsk genetik* s. 425.

93. De forskellige syn på Klinefelter syndrom er beskrevet udførligt i kapitlet om "Sex Chromosome Aneuploidies" i Illana Löwy's *Imperfect Pregnancies: A History of Birth Defects and Prenatal Diagnosis* (2017), særligt i afsnittet "Turner and Klinefelter Syndromes in the Twenty-First Century" (s. 140-144).
94. Se *Medicinsk genetik*, s. 401.
95. www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/sjaeldne-sygdomme/sjaeldne-sygdomme/angelmans-syndrom/
96. www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/sjaeldne-sygdomme/sjaeldne-sygdomme/cridu-chat-syndrom/



**NATIONALT
CENTER FOR ETIK**

Ørestads Boulevard 5
2300 København S
dketik@dketik.dk
nationaltcenterforetik.dk



**DET
ETISKE
RÅD**