



RETNINGSLINJER FOR FOSTERDIAGNOSTIK

- prænatal information, risikovurdering,
rådgivning og diagnostik

2004

Retningslinjer for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik

**Retningslinjer for fosterdiagnostik
- prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik**

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

URL: <http://www.sst.dk>

Emneord: Fosterdiagnostik, Down syndrom, informeret valg
Sprog: Dansk
Format: pdf
Version: 1,0
Versionsdato: 13.09.2004
Udgivet af: Sundhedsstyrelsen, september 2004
Design: Sundhedsstyrelsen

Elektronisk ISBN: 87-91437-93-8

1	Formål med fosterdiagnostik	7
1.1	Formålet	7
2	Informeret valg	8
2.1	Basal information, udvidet information	8
2.1.1	Basal information og afklaring af den gravides ønske om eller behov for udvidet information	8
2.1.2	Elektronisk kommunikation	9
2.1.3	Udvidet information om fosterdiagnostik	9
2.1.4	Gruppekonsultationer	10
2.2	Information uden for sundhedsvæsenets regi	11
3	Undersøgelser og genetisk rådgivning	12
3.1	Risikovurdering	12
3.1.1	Risikovurdering på grundlag af familiære o.a. risikofaktorer	12
3.1.2	Risikovurdering på grundlag af biologiske markører for Down syndrom (nakkefoldsscanning, blodprøve)	13
3.1.2.1	Biofysiske og biokemiske markører for Down syndrom	13
3.1.3	Biokemiske markører for neuralrørsdefekt mv.	14
3.2	Rådgivning vedrørende risiko	14
3.2.1	Rådgivning om risiko ud fra familiehistorien	14
3.2.2	Rådgivning om risiko ud fra biologisk markørundersøgelse	14
3.3	Diagnostiske undersøgelser	14
3.3.1	Sen gennemscanning ("misdannelsesscanning")	15
3.3.2	Invasiv diagnostik (moderkage- og fostervandsprøver mv.)	15
3.3.2.1	Invasiv diagnostik på grundlag af undersøgelse for biofysiske/biokemiske risikomarkører	15
3.3.2.2	Invasiv diagnostik på grundlag af klinisk-genetisk undersøgelse og rådgivning	15
3.3.2.3	Invasiv diagnostik af andre grunde	15
3.4	Rådgivning vedrørende diagnostiske fund	16
3.4.1	Rådgivning ved påvist kromosomafvigelse eller arvelig sygdom hos fostret	16
3.4.2	Rådgivning ved påvist misdannelse/somatisk udviklingsdefekt hos fostret	16
4	Særlige krav til undersøgelser	17
4.1	Markørundersøgelser	17
4.1.1	Biokemiske markører for Down syndrom (double, triple, triple+1)	17
4.1.2	Biofysiske markører for Down syndrom (Nakkefold, NT)	17
4.1.3	Kombination af nakkefoldsscan med blodprøve i 1. trim. (kombinationstest)	17
4.1.4	Andre kombinationer (integreret test 1.+2.trimester)	17
4.1.5	Biokemiske markører for rygmarvsbrok o.a. "åbne" defekter (alfaføtoprotein)	17
4.1.6	Vedrørende grundlag for beregning af gestationsalder	18
4.1.7	Vedrørende risikoberegning	18
4.2	Sen gennemscanning	18
4.2.1	Standard for sen gennemscanning (undersøgelse omkring 18 uger)	18
4.3	Invasive undersøgelser	18
4.3.1	Analyser med kort svartid	18
5	Tilsyn, evaluering, kvalitetssikring og - kontrol	19
	Retningslinjer for fosterdiagnostik - prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik	3

5.1	Indberetningspligt vedrørende visse undersøgelser	19
5.2	Kvalitet af informeret valg	19
5.3	Kvalitet af laboratorieundersøgelser	19
5.3.1	Opbevaring af prøvemateriale og billeddiagnostisk dokumentation	20
5.4	Kvalitet af andre undersøgelser	20
5.4.1	Journalføring (svangrejournal/vandrejournal)	20
6	Organisation	21
6.1	Kvantitativt underlag for analyser og procedurer	21
6.1.1	Prøveunderlag for biokemiske markøranalyser	21
6.1.2	Procedureunderlag for nakkefoldsscanning (NT)	22
6.1.3	Procedureunderlag for moderkageprøve (CVS) og fostervandsprøve (AC)	22
6.2	Efteruddannelse mv.	22
7	Bilag	23
	Bilag 1 : Folketingets vedtagelse om fosterdiagnostik	23
	Bilag 2: Prædiktiv værdi af testsvar (risiko for Down), såfremt en undersøgelse opfylder retningslinjernes krav	24
	Bilag 3: Undersøgelsernes tidsmæssige indplacering (hele uger)	25
	Bilag 4 : Mindstekrav til procedureunderlag	25
	Bilag 5 : Skema - informeret valg	26

Indledning

Til amterne, H:S, København og Frederiksberg kommuner, samt til landets sygehuse, læger, jordemødre mfl.

Med hjemmel i Lov om svangerskabshygiejne og fødselshjælp¹ fastsætter Sundhedsstyrelsen retningslinjer for gennemførelse af de forebyggende helbredsundersøgelser i svangreomsorgen. Under hensyn til øvrig lovgivning, særlig Lov om svangerskabsafbrydelse, vejledes særskilt om tilrettelæggelse af fosterdiagnostik.

De nye retningslinjer indeholder væsentlige ændringer i forhold til Sundhedsstyrelsens vejledning om prænatal information, rådgivning og undersøgelse (1994)².

Hovedændringerne er:

1. I stedet for automatisk sortering efter faste kriterier (fx alder), skal der fremover være et *tilbud om information*, som gør det muligt for den gravide selv at tage stilling til undersøgelserne (informeret valg). Tilbud om information er det eneste tilbud, som uopfordret gives til alle gravide.
2. Den gravide skal kunne tilvælge en undersøgelse, som bl.a. belyser sandsynligheden for, at hun føder et barn med Down syndrom (nakkefolds-scanning/blodprøve), samt en ultralydundersøgelse omkring 18 uger, hvor der bl.a. undersøges for strukturelle misdannelser og udviklingsdefekter.
3. Der skal som supplement til tilbud om information/rådgivning i det sundhedsfaglige regi lægges øget vægt på at informere gravide om muligheder for at tage kontakt til patient- og handicaporganisationer, samt lægges øget vægt på information om samfundets hjælpe- og støtteforanstaltninger, i de tilfælde, hvor undersøgelserne viser, at der er noget alvorligt galt.
4. Der skal lægges øget vægt på kvalitetssikring og - kontrol af de faglige ydelser, herunder information. Der fastsættes derfor bestemte krav til en række undersøgelses pålidelighed og ydeevne (bl.a. prædiktiv værdi). Det er de enkelte afdelingers/laboratoriers faglige ansvar, at kvalitetssikre ydelserne med henblik på at opfylde disse krav. Sundhedsstyrelsen vil endvidere fastsætte pligt til at indberette visse oplysninger om undersøgelserne til Sundhedsstyrelsen.

De ovennævnte ændringer i forhold til nuværende retningslinjer er især bestemt af følgende forhold: vanskeligheden ved at legitimere en fortsat opretholdelse af det såkaldte alderskriterium, ikke mindst i lyset af fremkomsten af mere sikre metoder; hensynet til at respektere den gravides selvbestemmelse, som forudsættes i Lov om patienters retsstilling fra 1998; samt hensynet til at nedbringe antallet af moderkage- og fostervandsprøver med den hermed forbundne risiko for utilsigtet tab af fostret.

¹ Lovbekendtgørelse nr. 622 af 19. juli 1995 om svangerskabshygiejne og fødselshjælp.

² Sundhedsstyrelsen : [Vejledning](#) om prænatal genetisk information, rådgivning og undersøgelse (1994)

De sundhedsfaglige principper og krav støtter sig på anbefalingerne i rapporten *Fosterdiagnostik og risikovurdering* (2003), som blev udarbejdet af en teknisk sagkyndig arbejdsgruppe i Sundhedsstyrelsens regi. Om baggrunden for retningslinjernes udformning henvises desuden til *Sundhedsstyrelsens notat af 10. oktober 2003* vedrørende nye retningslinjer for fosterdiagnostik³.

³ [Sundhedsstyrelsens hjemmeside om fosterdiagnostik](#)

1 Formål med fosterdiagnostik

Af Folketingets vedtagelse om fosterdiagnostik af 15. maj 2003 fremgik bl.a., at formålet med fosterdiagnostik ikke er at hindre fødsel af børn med alvorlige sygdomme eller handicap, men er at bistå den gravide med at træffe sine egne valg (bilag 1).

1.1 Formålet

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.

Som en konsekvens af, at fosterdiagnostik ikke skal tilgodese et generelt forebyggende hensyn (hindre fødsel), bortfalder grundlaget for at organisere fosterdiagnostikken som et offentligt screeningsprogram, hvor sundhedsvæsnet tager initiativ til disse undersøgelser over for den enkelte gravide ved at foreslå, anbefale, opfordre, invitere til eller ukaldet initiere dem. Tyngdepunktet i det offentlige tilbud om fosterdiagnostik skal derfor flyttes fra automatisk visitation efter bestemte kriterier, til et bredere tilbud om information, der gør det muligt for den gravide selv at tage stilling til, hvad hun ønsker (informeret valg). Indførelse af en sådan informationsydelse er et principielt nyt element i fosterdiagnostikken herhjemme. Det er Sundhedsstyrelsens opfattelse, at et tilbud om information om undersøgelser inden for svangreomsorgens regi ikke er at sidestille med en generel anbefaling eller opfordring til, at den gravide skal gennemgå sådanne undersøgelser.

2 Informeret valg

En gravid kvinde har ret til at få information om fosterdiagnostik, såfremt hun ønsker dette. 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. Man kan ikke undersøge for alt. Ved fosterdiagnostik søger man især at udelukke tilstande, hvor der er stor fare for at barnet dør tidligt, udvikler fremadskridende svær sygdom og invaliditet, eller fødes med svære varige mentale eller fysiske defekter. Med et meget restriktivt kriterium ses dette hos omkring 1 ud af 100 børn. Hvis alle de fosterdiagnostiske undersøgelser er normale - hvilket ville være tilfældet hos det store flertal af undersøgte - er risikoen halvt så stor. Undersøgelserne kan m.a.o. give øget sikkerhed (større tryghed), men ikke en "garanti". Der er endvidere mulighed for uklare fund og gentagne undersøgelser; invasive undersøgelser er i sig selv er forbundet med en vis risiko for fostret (1%), hvorfor sådanne undersøgelser kun udføres efter forudgående risikovurdering, som også kan omfatte klinisk genetisk rådgivning.

2.1 Basal information, udvidet information

Ved tilrettelæggelse af informationsydelsen (informeret valg) bør der lægges vægt på en helhedsbetragtning, dvs. en samlet vurdering af informations- og rådgivningsressourcerne hos praktiserende læger og det team af jordemødre, læger og specialuddannede sygeplejersker, som findes på fødestederne og i de klinisk-genetiske afdelinger. Dette vurderes som en forudsætning for at tilvejebringe en differentieret ydelse i et effektivt system, som - tilpasset efter de lokale forhold - kan tilgodese, at gravide har forskellige behov for information.

Der skelnes mellem *basal information om fosterdiagnostik*, og *udvidet information om fosterdiagnostik*. De to former for information overlapper emnemæssigt, men adskiller sig i detaljeringsgrad, individualisering og informationsdybde, samt i faglige kompetencekrav til informationsgiveren.

2.1.1 Basal information og afklaring af den gravides ønske om eller behov for udvidet information

Den basale information og afklaring af informationsbehov omfatter

1. At oplyse om muligheden og *afklare, om den gravide ønsker information om fosterdiagnostik* (evt. spørge den gravide direkte), samt, forudsat den gravides informerede samtykke hertil, og i nedennævnte rækkefølge:
2. *At afklare, om der er særlige risikofaktorer tilstede i familien* (familiehistorien, slægtskab mellem forældrene (fætter-kusine mv.), habituel abort, eksposition), samt hvor sådanne risikofaktorer er til stede, at informere den gravide om mulighed for nærmere vurdering og rådgivning, og med den gravides samtykke at foretage visitation til relevant rådgivningsinstans (se herom nærmere i afsnit 3.1.1).

3. At give den gravide et indblik i *øvrige undersøgelsesmuligheder* (omtalt i afsnit 3.1 og 3.3), disse undersøgelsers formål, samt i de vigtigste fordele og ulemper (risici) ved disse undersøgelser. Vedrørende information om formålet med biologiske markørundersøgelser som kan belyse risiko, henvises til kapitel 3.1.2.
4. At besvare spørgsmål fra den gravide og i denne forbindelse vurdere, om den gravide skal tilrådes og/eller ønsker *udvidet information om fosterdiagnostik*, samt efter omstændighederne med den gravides samtykke effektuere henvisning med henblik herpå.
Ved sin vurdering af den gravides informationsbehov skal den, som informerer, særligt være opmærksom på betydningen af etniske, demografiske, sociale og uddannelsesmæssige faktorer, samt på egne faglige forudsætninger.
5. At *iværksætte/henvisse til* bestemte undersøgelser, hvor den gravide på baggrund af den givne information ønsker dette, og hvor den gravide ikke ønsker udvidet information om fosterdiagnostik som en forudsætning for sin stillingtagen. Såfremt der iværksættes blodprøve mhp. at belyse risiko for Down syndrom eller åbne defekter skal den gravide - medmindre nakkefoldsscanning er planlagt - samtidig henvises til bestemmelse af gestationsalder ved ultralyd.
Der tages udgangspunkt i, at den praktiserende læge fortsat som hovedregel vil være den første, der ser den gravide i konsultation.

2.1.2 Elektronisk kommunikation

I takt med den almindelige samfundsudvikling forventes elektronisk kommunikation i et vist omfang at indgå ved tilrettelæggelsen, fx at gravide kan benytte muligheder for internetbaseret bestilling af bestemte undersøgelser bortset fra invasiv diagnostik. Sådanne løsninger skal ligeledes muliggøre et informeret valg, hvilket der bør tages hensyn til ved tilrettelæggelsen af den elektroniske formular. Eksempelvis kan denne indeholde et obligatorisk informationstrin (information om undersøgelsen) samt evt. et obligatorisk trin hvor kvinden skal besvare enkle ja/nej/ved ikke spørgsmål vedrørende undersøgelsen (test din viden), og modtager respons baseret herpå. Ved obligatorisk trin forstås, at der anvendes scriptblokering, hvis spørgsmålene ikke besvares.

Ved en elektronisk rekvireret undersøgelse vil undersøgeren/prøvetageren endvidere altid gennem udspørgen skulle sikre sig, at kvinden har forstået undersøgelsens formål og evt. hermed forbundne ulemper/risici, før undersøgelsen foretages.

2.1.3 Udvidet information om fosterdiagnostik

Det overordnede perspektiv hermed er at uddybe undersøgelsernes formål, begrænsninger samt praktiske forløb, samt at forberede den gravide på muligheden for atypiske/ problematiske undersøgelsesforløb, herunder hvilke konsekvenser forskellige undersøgelsesresultater kan få. Der lægges herved især vægt på at uddybe forståelsen af markøranalyser og sen gennemscanning.

Den udvidede information forudsættes vidtgående individualiseret efter den gravides behov i situationen. Den vil ofte kunne omfatte:

1. En dialog med kvinden for at identificere og besvare spørgsmål eller tvivlspunkter, som den gravide rejser.
2. At drøfte og forklare risikobegrebet med udgangspunkt i en gennemgang af det typiske forløb af en nakkefoldsscanning eller blodprøve, som fører til en beregnet risiko der ret entydigt kan betegnes enten som *høj risiko* eller *lav risiko* (bilag 2); *høj risiko* stiller kvinden over for et valg angående invasiv diagnostik (moderkageprøve, fostervandsprøve).
3. At gennemgå og drøfte eksempler på *problemsituationer efter nakkefoldsscanning og/eller blodprøveundersøgelse*, eksempelvis meget høj beregnet risiko, eller en beregnet risiko lige over eller lige under det fastsatte cut-off (omegnsrisiko).
4. At gennemgå formålet med og det typiske forløb af en sen gennemscanning med en fremhævelse af forskellen mellem obstetrisk og fosterdiagnostisk sigte, herunder at resultatet i næsten alle tilfælde bekræfter formodningen om, at der ikke er noget galt med fostret.
5. At omtale eksempler på alvorlige misdannelser, som kan påvises ved sen gennemscanning, samt eksempler på alvorlige misdannelser, som *ikke* kan påvises. Endvidere omtale/eksemplificere problemsituationer som følge af fund af mindre betydende misdannelser, fund af forandringer som kan normaliseres inden fødslen, inkonklusive fund, gentagelse af undersøgelse.
6. At omtale eksempler på fund af alvorlige enkeltmisdannelser, hvor omfattende, komplicerede og evt. risikable indgreb efter fødslen i nogle tilfælde kan korrigerer defekten næsten fuldstændigt, og muliggøre en normal tilværelse; Dette omfatter såvel eksempler, hvor prænatal påvisning kan gavne prognosen, som eksempler, hvor dette er uden betydning for prognosen.
7. At omtale at fund af misdannelse(r) ved sen gennemscanning ofte kan føre til behov for andre undersøgelser (fostervandsundersøgelse mv.), oftest for at afklare, om årsagen er en kromosomfejl.
8. At fastholde det realistisk forventelige perspektiv, som er, at undersøgelserne formentligt vil forløbe planmæssigt, højst sandsynligt (>97%) med bekræftelse af, at fostret er sundt og rask. Understregningen af de problematiske aspekter vil ellers kunne tegne et skævt billede af en undersøgelse, som er velanskrevet blandt næsten alle gravide efter en årrækkes tilbud herom til en stor del af disse.
9. At iværksætte de ikke-invasive undersøgelser, som den gravide på informeret grundlag beslutter sig for, herunder at informere om sandsynlige ventetider på undersøgelser, samt for svar på resultat af undersøgelser.

Sundhedsstyrelsen anbefaler, at ansvaret for den udvidede information placeres ved den obstetriske afdeling/fødestedet, som kvinden har valgt. Der kan imidlertid lokalt - eksempelvis bestemt af stor afstand til fødestedet - være behov for at se på andre løsninger. Det er op til de enkelte amter, H:S og Københavns og Frederiksberg kommuner at træffe endelig beslutning herom, herunder iværksætte fornøden efteruddannelse af de sundhedspersoner, der skal varetage opgaven.

2.1.4 Gruppekonsultationer

Information kan evt. tilbydes som gruppekonsultationer, som et supplement til muligheden for individuel konsultation. En fordel ved gruppekonsultationer er, at informationsressourcerne kan udnyttes bedre. En ulempe er, at nogle gravide vil

holde sig tilbage. Der skal derfor altid være mulighed for, at en gravid, som ønsker dette, kan få individuel konsultation.

2.2 Information uden for sundhedsvæsenets regi

Det påhviler en sundhedsperson, som informerer en gravid, at gøre opmærksom på muligheden for, at den gravide - på eget initiativ og ansvar - kan opnå *rådgivning og information uden for sundhedsvæsenets regi* (jf. i denne forbindelse Folketingets vedtagelse om fosterdiagnostik, bilag 1). Endvidere bør man efter den gravides ønske være behjælpelig med at etablere en sådan kontakt via henvisning til et relevant videnscenter eller paraplyorganisation, gennem hvilken mere detaljeret visitation kan ske. Oplysning om muligheder herfor med adresser og telefonnumre kan findes på Sundhedsstyrelsens hjemmeside.

En gravid/et par kan have et ønske om at få kontakt til en familie eller forældre til et barn med en bestemt sygdom eller handicap (fx Down syndrom eller Turner syndrom), eller til en forening som repræsenterer mennesker med sådanne sygdomme eller handicap. Det kan fx være for at få supplerende information om sociale hjælpemuligheder og støtteforanstaltninger, om at leve med sygdom eller handicap, eller at få selve spørgsmålet om fosterdiagnostik belyst fra anden side, end den rent sundhedsfaglige.

I praksis skønnes behov for ikke-medicinsk rådgivning/information især at ville kunne opstå i situationer, hvor et undersøgelsesfund peger på, at der er noget alvorligt galt med fostret, og hvor provokeret abort overvejes som en mulighed for løsning. Generelt bør man dog være opmærksom på, at en gravid også i andre sammenhænge kan have et sådant ønske.

Information/rådgivning uden for sundhedsvæsenets regi vil ikke være omfattet af Sundhedsstyrelsens lovbestemte tilsyn eller sundhedsvæsenets klagemuligheder, og sundhedspersonen pådrager sig ikke ansvar ved at formidle en kontakt, såfremt den gravide/parret fremsætter ønske herom.

3 Undersøgelser og genetisk rådgivning

3.1 Risikovurdering

En risikovurdering er ikke diagnostisk, dvs. kan ikke med sikkerhed afgøre, om der er noget galt med fostret. Formålet er at bedømme sandsynligheden for, at en bestemt uønsket begivenhed kan indtræde, for at give den gravide et bedre grundlag for stillingtagen til diagnostiske undersøgelser, særlig hvor sidstnævnte undersøgelser i sig selv er forbundet med en vis risiko for fostret.

3.1.1 Risikovurdering på grundlag af familiære o.a. risikofaktorer

Indhentelse/anvendelse af genetisk relevante familiære oplysninger forudsætter den gravides informerede samtykke hertil. Oplysning om familiære fortilfælde kan i nogle tilfælde indicere en meget høj risiko. Manglende oplysning om tidligere forekomst i familien har derimod kun ringe prædiktiv værdi - man kan ikke udelukke sygdom eller handicap. Kromosomsygdomme er sjældent arvelige, men kan dog være det. Risiko for misdannelser er nogenlunde jævnt fordelt i befolkningen.

Følgende oplysninger i familiehistorien bør føre til at drøfte *henvisning til genetisk rådgivning og risikovurdering ved klinisk genetisk landsdelsafdeling*:

1. Påvist kromosomafvigelse hos fostret i en tidligere graviditet
2. Det kommende barn har levende eller afdøde søskende eller halvsøskende med *kendt* kromosomafvigelse (fx Down syndrom) *kendt* misdannelsessyndrom eller *kendt* arvelig sygdom
3. Det kommende barn har søskende eller halvsøskende med udviklingshæmning/mental retardering af *ukendt* årsag
4. Den ene eller begge forældre har fået påvist genetisk sygdom og/eller fået påvist anlægsbærertilstand
5. Familiehistorien rummer i øvrigt (fx hos farbror, faster, morbror, moster, fætter eller kusine til barnet) oplysning om genetisk sygdom eller medfødte misdannelser.

Følgende oplysninger i familiehistorien bør føre til at drøfte *henvisning til fødestedet*:

6. Der er mulige fosterskadende ekspositioner, fx medikamina
7. Habituel abort (den gravide har haft ≥ 3 spontane aborter)

Ved oplysning om habituel abort, som ikke tidligere er udredt, forudsættes, at fødestedet i samarbejde med klinisk genetisk afdeling iværksætter relevante undersøgelser, hvilket kan omfatte kromosomanalyse af parret og på baggrund heraf stillingtagen til evt. moderkageprøve, evt. sen gennemscanning.

Følgende oplysninger bør føre til, at *familiehistorien særligt indgående belyses*, evt. efter omstændighederne til at drøfte henvisning til klinisk-genetisk landsdelsafdeling eller anden relevant rådgivningsinstans (fx hæmoglobino-paticenter):

8. Slægtskab mellem forældrene (fx fætter-kusine)
- 3.1.2 Risikovurdering på grundlag af biologiske markører⁴ for Down syndrom (nakkefoldsscanning, blodprøve)

En gravid kan tilvælge nakkefoldsscanning og/eller blodprøve, som belyser risiko for at fosteret vil fødes med Down syndrom. På grundlag heraf kan kvinden vurdere, om hun ønsker forholdene definitivt afklaret ved invasiv undersøgelse. Dog bør tilbud om vederlagsfri invasiv diagnostik i offentlig regi kun gives, hvor den beregnede risiko er lig med eller højere end odds 1:250 ved terminen (cut-off værdi, tærskelrisiko). Det forudsættes herved, at gestationsalderen er bestemt ved ultralyd.

Sundhedsstyrelsen har fastsat cut-off værdien ved 1:250 under hensyn til at optimere den prædiktive værdi af såvel et ugunstigt testsvar (risiko større end cut-off værdi) som et gunstigt testsvar (risiko mindre end cut-off værdi), samt mindske risikoen for utilsigtet fostertab sfa. invasiv diagnostik

I gennemsnit vil kvinder, hvis beregnede risiko ligger over den anførte tærskel (og som følge heraf tilbydes vederlagsfri invasiv diagnostik), have en *høj* beregnet risiko for at barnet fødes med Down syndrom (odds \approx 1:20-1:50 afhængig af, hvilken test det drejer sig om), og kvinder, hvis beregnede risiko ligger under denne tærskel (og som følge heraf ikke tilbydes vederlagsfri invasiv diagnostik), have en lav beregnet risiko (odds \approx 1:1780-1:3686). Testens formål er - hvilket skal fremgå af en korrekt givet information - at afgøre, *om kvinden har en høj eller en lav risiko for, at barnet vil fødes med Down syndrom*, hvilket kan konkretiseres nærmere afhængig af test og alder (se vejledende eksempler i bilag 2). Som følge af uundgåelig spredning på bestemmelserne (pga. biologisk variation og varians på målinger) vil der dog hos en *mindre andel af undersøgte* findes en beregnet risiko, som ligger tæt på den ene eller anden side af tærskelrisikoen (såkaldt omegnsrisiko). Sådanne situationer kan stille særlige krav til rådgivningen, og kvinden skal være forberedt på muligheden heraf.

- 3.1.2.1 Biofysiske og biokemiske markører for Down syndrom
Tilbuddet til gravide skal baseres på følgende undersøgelser, som kan udføres hver for sig eller kombineret: nakkefoldsscanning i 1. trimester (uge 11+0 til uge 13+6 dage), blodprøve i 1. trimester (uge 8+0 til uge 13+6 dage (doubletest)), og blodprøve i 2. trimester (uge 15+0 til uge 22+0 (triplest, triplest+1)).

Anvendt hver for sig har de ovennævnte tests (nakkefoldsscanning, doublest, triplest/triplest+1) stort set ligeværdig prædiktiv værdi, men hvis to af disse undersøgelser kombineres i et fælles risikoestimat kan den prædiktive værdi forøges væsentligt. I 1. trimester kan nakkefoldsscanning kombineres med blodprøve (*kombinationstest*). Baseret på denne kombination forventes udviklingen i det kommende årti at muliggøre yderligere markant reduktion af falskpositiviteten, med deraf afledt yderligere reduktion i antallet af invasive undersøgelser. En forøgelse af den prædiktive værdi kan endvidere opnås ved at kombinere blodprøve i 1. trimester med blodprøve i 2. trimester i et fælles risikoestimat (integreret biokemisk markørtest), men prisen herfor er længere ventetid på en afklaring af

⁴ Biologiske markører for risiko er målte stofkoncentrationer eller anatomiske variationer, som fordeler sig forskelligt i gruppen af kvinder med afficeret foster, og gruppen af kvinder med ikke-afficeret foster. Med kendskab til disse fordelinger, kan sandsynligheden for afficeret/ikke afficeret foster beregnes ud fra målte værdier hos en kvinde.

risikoen. Den integrerede biokemiske test kan dog, eksempelvis hvor det drejer sig om en ældre gravid, overvejes som et alternativ til kombinationstesten, og indtil kapacitet for sidstnævnte er fuldt etableret.

3.1.3 Biokemiske markører for neuralrørsdefekt mv.

En gravid kan tilvælge undersøgelse for serum-alfaføtoprotein (S-AFP), som et mere begrænset alternativ til gennemscanning med ultralyd ved 18 uger eller derefter. Undersøgelsen belyser risiko for, at barnet vil fødes med rygmarvsbrok, manglende hjerne/kranie udvikling, eller andre såkaldt "åbne" defekter (fx gastroschise). Der skal som supplement til blodprøven ske bestemmelse af gestationsalder ved ultralyd (i denne sammenhæng: biparietaldiameter (BPD)).

3.2 Rådgivning vedrørende risiko

3.2.1 Rådgivning om risiko ud fra familiehistorien

Rådgivning i tilfælde, hvor der foreligger oplysning om familiære risikofaktorer, er som hovedregel en klinisk-genetisk specialopgave, men der kan evt. efter lokal aftale være delegation til fødestedet af bestemte problemstillinger. Formålet er at afklare den genetiske risiko og informere om den tilstand, som risikoen angår, som grundlag for kvindens stillingtagen til evt. yderligere undersøgelser, herunder evt. invasiv diagnostik.

3.2.2 Rådgivning om risiko ud fra biologisk markørundersøgelse

Kvinden skal som udgangspunkt informeres og rådgives om den beregnede risiko af undersøgelsens *sundhedsfaglige rekvirent*, som efter omstændighederne kan være praktiserende læge eller fødestedet. Dog bør det *altid undgås at kommunikere delresultater* af tests, hvis formål er at kombinere ikke-korreleerede markører i to eller flere adskilte undersøgelser i et samlet risikoestimat (fx blodprøve efterfulgt af nakkefoldsscanning (kombinationstest)). I sådanne tilfælde informeres og rådgives alene af den instans, som meddeler den definitive beregnede risiko (eksempelvis fødestedet, hvis kvinden har ønsket kombinationstest).

Såfremt den testspecifikke risiko (odds for at føde et barn med Down syndrom) er større end eller lig med 1:250 (termin), tilbydes invasiv diagnostik (moderkage- eller fostervandsundersøgelse) vederlagsfrit i offentligt regi. Selv hvor der foreligger en høj beregnet risiko, eksempelvis odds 1:20, er det mest sandsynligt, at der ikke er noget galt, hvilket den gravide i denne situation altid skal informeres om.

3.3 Diagnostiske undersøgelser

For at en undersøgelse kan karakteriseres som diagnostisk, må undersøgelsesresultatet (diagnosen) være så sikkert, at det kan danne grundlag for en beslutning om intervention (fx behandlingsbeslutning, eller beslutning om provokeret abort).

3.3.1 Sen gennemscanning ("misdannelsesscanning")

En gravid kan tilvælge ultralydundersøgelse ved omkring 18 uger, hvor undersøgelsen er mest pålidelig mht. at påvise misdannelser. Undersøgelsen er ikke i sig selv forbundet med kendte helbredsmæssige skadevirkninger for mor eller barn.

Undersøgelsens formål er 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 deficit. Sådanne misdannelser forekommer med en hyppighed på godt 1%. Den gravide skal have både mundtlig og skriftlig information som en forudsætning for samtykke til undersøgelsen. Desuden henvises til afsnit IV.2.1 vedrørende standard for ultralydundersøgelse ved 18 uger.

Såfremt den gravide kun er interesseret i, at der opnås informationer vedrørende svangerskabets datering, liv, antal mv. (obstetriske formål), skal der tages hensyn hertil ved planlægning og tilrettelæggelse af undersøgelsen, eksempelvis angående undersøgelsestidspunkt.

3.3.2 Invasiv diagnostik (moderkage- og fostervandsprøver mv.)

Diagnostiske undersøgelser af fosterrepræsentativt væv er - uanset, om det drejer sig om undersøgelse for kromosomafvigelse, eller for monogen arvelig sygdom - undersøgelser med meget høj diagnostisk sikkerhed i et kvalitetssikret regi. Den gravide skal være forberedt på muligheden af, at prøven evt. skal tages om (<2%), samt være informeret om den med undersøgelsen forbundne øgede risiko for utilsigtet fostertab (1%), ligesom det er vigtigt at informere om, hvornår svar kan forventes (jf. i denne forbindelse kapitel 4.3).

3.3.2.1 Invasiv diagnostik på grundlag af undersøgelse for biofysiske/biokemiske risikomarkører

Som følge af, at alderskriteriet bortfalder og erstattes af risikovurdering baseret på biomarkører (nakkefold, blodprøve), vil den kvantitativt overvejende del af invasive undersøgelser fremover være begrundet i, at den gravides risiko for at føde et barn med Down syndrom, fastlagt med blodprøve og/eller nakkefoldsscanning i et kvalitetssikret regi, er højere end eller lig med odds 1:250 for fødsel af afficeret barn.

3.3.2.2 Invasiv diagnostik på grundlag af klinisk-genetisk undersøgelse og rådgivning

Invasiv diagnostik kan endvidere tilbydes, hvor der ved *klinisk genetisk rådgivning og undersøgelse* findes indikation herfor, og hvor andre undersøgelser ikke yderligere kan afklare indikationsstillingen.

3.3.2.3 Invasiv diagnostik af andre grunde

Endvidere kan invasiv diagnostik komme på tale af andre grunde, eksempelvis hvor fund ved en ultralydsscanning indikerer dette.

3.4 Rådgivning vedrørende diagnostiske fund

Det skal tilstræbes, at rådgivningen er så realistisk og nøgtern, og så fuldstændig som muligt, idet kvindens selvbestemmelse konsekvent skal respekteres. Den bør afpasses kvindens/parrets situation og forudsætninger, idet de forskellige muligheder fremlægges åbent, herunder behandlingsmuligheder og samfundsmæssige hjælpe- og støtteforanstaltninger.

Tilbud om støttesamtale skal i påkommende fald gives efter abortlovens bestemmelser herom, ligesom der altid forinden kvinden træffer sin beslutning skal informeres om muligheden for at opnå information/rådgivning uden for det sundhedsfaglige regi. Når kvinden har truffet sit valg endeligt, skal dette valg respekteres og støttes.

3.4.1 Rådgivning ved påvist kromosomafvigelse eller arvelig sygdom hos fostret

Rådgivningen ved fund af kromosomsygdom eller monogen arvelig sygdom finder sted i klinisk-genetisk regi, dog kan der lokalt efter konkret aftale ske delegation af visse problemstillinger til fødestedet (gynækologisk-obstetrisk specialregi). Rådgivningen omfatter medicinske, psykologiske, økonomiske og sociale aspekter herunder samfundsmæssige støtteforanstaltninger. Der lægges vægt på at nuancere og uddybe informationen, for at belyse hele det prognostiske spektrum.

3.4.2 Rådgivning ved påvist misdannelse/somatisk udviklingsdefekt hos fostret

Ved fund af misdannelse mv. vil den opfølgende information/rådgivning af den gravide som oftest finde sted i gynækologisk-obstetrisk specialregi, idet det forudsættes at der herved efter en konkret vurdering inddrages relevant anden faglig ekspertise, eksempelvis hvor det drejer sig om at vurdere behandlingsmuligheder eller belyse hjælpemuligheder/støtteforanstaltninger. Nutidens muligheder for neonatal intensivbehandling og -kirurgi, og kirurgiske behandlingsmuligheder i opvæksten, har radikalt ændret udsigterne ved mange af disse tilstande, men det kan evt. dreje sig om store og gentagne indgreb og komplicerede behandlingsforløb med en vis mortalitet, som stiller store krav til parrets og familiens ressourcer.

4 Særlige krav til undersøgelser

4.1 Markørundersøgelser

Nedenstående omfatter tekniske krav, som kan opfyldes i et kvalitetssikret regi., jf. i denne forbindelse kapitel 5.3.

4.1.1 Biokemiske markører for Down syndrom (double, triple, triple+1)

Ved cut-off = 1:250 (termin) skal testen give en detektionsrate på mindst 70% for en falskpositivrate på højst 5,5% (herved skal opnås, at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret ved terminen, givet ugunstigt testresultat (OAPR), er $> 1:50$, og at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret ved terminen, trods gunstigt testresultat (OANR), er $< 1:1800$). Beregningsgrundlag er danske gravides aldersfordeling 1998 (Danmarks Statistik).

4.1.2 Biofysiske markører for Down syndrom (Nakkefold, NT)

Ved cut-off = 1:250 (termin) skal testen give en detektionsrate på mindst 70% for en falskpositivrate på højst 5% (herved skal opnås at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret, givet ugunstigt testresultat (OAPR), er $> 1:50$, og at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret, trods gunstigt testresultat (OANR), er $< 1:1800$). Beregningsgrundlag er danske gravides aldersfordeling 1998 (Danmarks Statistik).

4.1.3 Kombination af nakkefoldsscan med blodprøve i 1. trim. (kombinationstest)

Ved cut-off = 1:250 (termin) skal testen give en detektionsrate på mindst 85% for en falskpositivrate på højst 3% (herved skal opnås at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret, givet ugunstigt testresultat (OAPR), er $> 1:20$, og at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret, trods gunstigt testresultat (OANR), er $< 1:3500$). Beregningsgrundlag er danske gravides aldersfordeling 1998 (Danmarks Statistik).

4.1.4 Andre kombinationer (integreret test 1.+2.trimester)

Ved cut-off = 1:250 (termin) skal testen mindst opfylde kravene i kapitel 4.1.3.

4.1.5 Biokemiske markører for rygmarvsbrok o.a. "åbne" defekter (alfaføtoprotein)

Ved cut-off ved = 2.5 MoM skal testen give en detektionsrate på mindst 85% for en falskpositivrate på højst 0.3% (herved skal opnås at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret, givet ugunstigt testresultat (OAPR), er $> 1:5$, og at gennemsnitlige odds for at fostret er afficeret, trods gunstigt testresultat (OANR), er $< 1:8000$).

4.1.6 Vedrørende grundlag for beregning af gestationsalder

Hvor gestationsalder indgår i beregningsgrundlag for risiko på grundlag af markører, som ændrer sig hurtigt (fra dag til dag) i graviditeten, bør denne være bestemt ved ultralydundersøgelse. De fastsatte krav til undersøgelserne er baseret herpå.

4.1.7 Vedrørende risikoberegning

Den beregnede risiko på grundlag af biofysisk og/eller biokemisk markørundersøgelse, som lægges til grund ved information af kvinden, skal være risikoen for fødsel af afficeret barn i fravær af intervention (terminsrisiko). Dette hindrer ikke, at der evt. som supplement hertil kan oplyses om sandsynlighed for afficeret foster på undersøgelsestidspunktet.

4.2 Sen gennemscanning

4.2.1 Standard for sen gennemscanning (undersøgelse omkring 18 uger)

Undersøgelsen omfatter kraniets form + specificerede interne strukturer, fx ventrikelstørrelse; rygmarven; bughulens form og indhold på niveau med mavesækken, samt på niveau med nyrer og navle; nyrebækkenet (AP <5mm); abdominothoracal fremtræden (diafragma/blære); brysthule på niveau med 4-kammer billede af hjertet; arme - 2 x 3 knogler og hånd (ej fingertælling), ben - 2 x 3 knogler og fod (ej tåttælling).

Der bør undlades systematisk undersøgelse for ”bløde markører”, hvorved forstås mindre anatomiske variationer som i nogle undersøgelser udviser en vis korrelation med kromosomafvigelse, fx trisomi. Isoleret fund af en enkelt blød markør er af tvivlsom værdi, specielt hvor der allerede er undersøgt for Down syndrom. To eller flere accidentelt fundne bløde markører kan dog være signifikant, og skal drøftes med den gravide/parret.

Såfremt en afdeling ikke kan opfylde de ovennævnte krav (standard), kan afdelingen ikke tilbyde sen gennemscanning med undersøgelse for misdannelser.

4.3 Invasive undersøgelser

Før invasiv undersøgelse bør der altid udføres ultralydsscanning med henblik på bestemmelse af gestationsalder.

Transcervikal adgang bør som hovedregel ikke benyttes ved tagning af moderkageprøve (CVS), idet det ikke er afklaret om abortrisikoen er øget ved denne fremgangsmåde. Fostervandsprøve (AC) bør ikke anvendes før 15 fulde uger, medmindre der er særlige grunde.

4.3.1 Analyser med kort svartid

Der bør ved kromosomdiagnostikken rutinemæssig - som supplement til karyotypeundersøgelsen - anvendes analysemetoder med kort svartid (FISH, PCR, eller direkte CVS).

Retningslinjer for fosterdiagnostik -
prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik

5 Tilsyn, evaluering, kvalitetssikring og - kontrol

Det er en væsentlig målsætning med de nye retningslinjer, at antallet af invasive undersøgelser mindst halveres. Dette forudsætter bl.a., at de nye metoder til risikovurdering i praksis lever op til de i kapitel 4.1 fastsatte krav til ydeevne. Disse metoder er endvidere meget kvalitetsfølsomme, hvorfor der stilles krav om systematisk kvalitetssikring og - kontrol af ydelserne. Sundhedsstyrelsen vil desuden når ordningen er etableret foretage en evaluering af , om ordningen fungerer tilfredsstillende.

5.1 Indberetningspligt vedrørende visse undersøgelser

For at muliggøre en evaluering af den samlede ordning og de enkelte enheders funktion, vil Sundhedsstyrelsen når ordningen er etableret fastsætte en indberetningspligt vedrørende undersøgelser som omfatter biokemisk og biofysisk risikovurdering, samt invasiv diagnostik.

5.2 Kvalitet af informeret valg

Informationsydelse kan ikke kvalitetssikres/-kontrolleres ved hjælp af simple direkte kvalitetsmål. Pga. at det informerede valg gøres til forankringspunkt for hele organisationen, er det imidlertid væsentligt, specielt i en overgangsfase, at belyse udviklingen ved indirekte kvalitetsmål. Der skal som minimum i det enkelte amt etableres en ordning, som kan monitorere brugertilfredshed på udvalgte målepunkter i graviditetsforløbet, eksempelvis som led i evalueringer hvert andet år. Da det kan forventes, at man i forskellige amter vil gribe opgaven forskelligt an, bør en samlet evalueringsmodel muliggøre at sammenligne erfaringerne. Som supplement hertil, og særligt med henblik på at styrke kvaliteten af informationsydelsen, anbefaler Sundhedsstyrelsen, at man i sygehusejernes regi fremmer gennemførelse af projekter med kvalitetsudviklende og - evaluerende formål, herunder stikprøve-spørgeskemaundersøgelser, fokusgruppeinterviews, audit, forløbsundersøgelser eller lign.

5.3 Kvalitet af laboratorieundersøgelser

Det er dokumenteret, at undersøgelser til biokemisk og biofysisk risikovurdering er meget følsomme for kvalitetssvigt. Rigoristisk kvalitetssikring og - kontrol er derfor en forudsætning for at opfylde retningslinjernes krav til disse undersøgelser, samt for at til leve op til anerkendte analysestandarder. Kvalitetssikring og -kontrol skal omfatte den samlede aktivitet, dvs. såvel biokemi/ultralyd som risikoberegning og svarafgivelse. Kontrolprocedurer skal, hvor dette er relevant, omfatte såvel intern som ekstern kontrol. Særligt understreges betydningen af kontinuerlig mediankontrol i forhold til den enkelte undersøgers/sonografs målinger (MoM), samt i relevant omfang kontrol og revision af anvendte statistiske parametre. Det er endvidere et fagligt ansvar at sikre, at personale, som skal udføre målingerne, har de fornødne uddannelsesmæssige forudsætninger herfor.

Endvidere henvises til kapitel 6.1 vedrørende fornødent kvantitativt underlag for analyser og procedurer.

5.3.1 Opbevaring af prøvemateriale og billeddiagnostisk dokumentation

Med henblik på at sikre muligheden for analyse og identifikation af fejl, samt for at sikre et grundlag for fortsat metodeudvikling, anbefales det, at biologisk prøvemateriale og (udvalgte) billeddiagnostiske data opbevares foreløbig i mindst fem år fra undersøgelsestidspunktet, og således, at de er tilgængelige efter CPR-nummer og undersøgelsesdato.

5.4 Kvalitet af andre undersøgelser

En afdeling, som tilbyder sen gennemscanning, skal i kvalitetssikrende øjemed opfølge og registrere graviditetsudfald blandt alle undersøgte (såvel med som uden diagnose af misdannelse(r) eller udviklingsdefekt(er)), og årligt på baggrund heraf evaluere funktionen. For udvalgte enkeltmisdannelser, og hvor dette er muligt, skal opnåede dektionsrater og falskpositiv/falsknegativ -rater belyses.

Endvidere skal der i en afdeling, som tilbyder sen gennemscanning, være fastlagt rutiner for oplæring, supervision, samt procedurer, som sikrer at diagnostisk tvivl afklares på relevant kompetenceniveau (afdelingsinstruks).

5.4.1 Journalføring (svangrejournal/vandrejournal)

I forbindelse med en forestående revision af svangrejournalen og vandrejournalen, vil forhold vedrørende information, gestationsalder mv. fremgå mere detaljeret.

6 Organisation

Ved tilrettelæggelsen efter de nye retningslinjer forudsættes, at de sædvanlige principper for opgavefordeling og specialeplanlægning følges. Almen praksis og de amtslige fødeafdelinger er som hidtil udgangspunkt for tilrettelæggelsen. For de mere komplicerede funktioner er et større procedureunderlag (dermed også patientunderlag) en forudsætning for, at ekspertise og kvalitet kan fastholdes, og at uddannelse, udvikling og forskning kan varetages.

Selv om de nye retningslinjer indebærer en række væsentlige ændringer i forhold til nuværende praksis, bibeholdes grundtrækkene i den nuværende organisation, som er forankret omkring samarbejde mellem almen praksis, fødestederne, de genetiske centre, og andre specialiserede funktioner. Hovedpunkterne i opgavefordelingen er, at læger i almen praksis fortsat ser kvinden ved 1. svangrekonsultation, giver den basale information, og sikrer korrekt visitation.

Grundlaget for visitation ændres dog, idet det overordnede hensyn bliver kvindens selvbestemmelse (informeret valg). På basisniveau har det også efter den nuværende ordning været forudsat, at jordemødre i jordemodercentre og læger på fødestederne følger op på informationen givet i almen praksis. Denne rolle styrkes nu (udvidet information), og må specielt antages at være afgørende i implementeringsfasen af de nye retningslinjer. Fødestederne varetager ultralydsscanning med henblik på fastsættelse af gestationsalder. Det udvidede tilbud om adgang til sen gennemscanning har i praksis været givet til en stor del af gravide gennem en årrække. Det er ligeledes principielt i overensstemmelse med nuværende organisation de fleste steder i landet, at supplerende information/opfølgning i relation til resultat af biomarkørundersøgelser, genetiske undersøgelser, moderkage- eller fostervandsprøve, samt undersøgelse for misdannelser, fortrinsvis gives på en obstetrisk specialafdeling, som forudsættes at arbejde sammen med et regionalt genetisk center, en fosterpatologisk funktion og en obstetrisk landsdelsafdeling. På landsdelsniveau varetager genetiske centre og eventuelle regionale satellitfunktioner som hidtil den genetiske rådgivning.

Det vurderes derfor, at de nye retningslinjer vil kunne gennemføres inden for rammerne af den nuværende organisation, selv om de eksisterende lokale forudsætninger vil variere betydeligt på landsplan.

6.1 Kvantitativt underlag for analyser og procedurer

Ved tilrettelæggelsen bør der ud fra kvalitetssikringshensyn ske en vurdering/revurdering af procedureunderlag for funktioner.

6.1.1 Prøveunderlag for biokemiske markøranalyser

Uafhængig laboratoriefunktion (egne statistiske parametre) forudsætter at analyseflow er mindst 5.000 analyser årligt, optimalt over 10.000. Hvis årligt workload er 1000-5000, kan et laboratorium udføre analysen såfremt laboratoriet indgår i et netværk af laboratorier, som anvender fælles statistiske parametre (spredning, median, MoM mv.). Et laboratorium med under 1000 analyser årligt bør ikke udføre analysen, uanset om der samarbejdes med andre laboratorier.

6.1.2 Procedureunderlag for nakkefoldsscanning (NT)

Det minimale procedureunderlag for at opretholde optimal rutine skønnes at være 500 undersøgelser per år per sonograf. Der kræves mindst to sonografer for kontinuert funktion.

6.1.3 Procedureunderlag for moderkageprøve (CVS) og fostervandsprøve (AC)

Opretholdelse af fornøden rutine hos den, som skal udføre prøvetagning, forudsætter udførelse af mindst 75 moderkageprøver årligt, og/eller mindst 25 fostervandsprøver årligt. Sidstnævnte tal er evidensbaseret, hvorimod førstnævnte beror på et erfaringsbaseret fagligt konsensuskøn.

Da antallet af invasive procedurer forventes at falde stærkt i de kommende år (halvering), vil der i nogle tilfælde kræves yderligere centralisering af funktionen.

6.2 Efteruddannelse mv.

For at de nye krav til informationen kan opfyldes, vil der som hovedregel være behov for efteruddannelse af de pågældende sundhedspersoner, samt for vedligeholdelse af kompetence. Der bør i denne forbindelse tages udgangspunkt i de sundhedsfaglige betragtninger, som fremgår af rapporten *Fosterdiagnostik og risikovurdering* (2003), jf. i denne forbindelse også *Sundhedsstyrelsens notat af 10. oktober 2003* om nye retningslinjer. En begrænset opgradering - uanset faggruppe - vil kunne give kompetence til at give basal information om fosterdiagnostik. En stærkere opgradering - uanset faggruppe - vil kunne give kompetence til at give en *udvidet information om fosterdiagnostik* til den gravide. Uagtet at Sundhedsstyrelsen anbefaler, at ansvaret for den udvidede information pålægges fødestederne, vil det i sidste instans være op til de enkelte amter, H:S og Københavns og Frederiksbergs Kommuner at beslutte, hvorledes man vil organisere dette.

Sundhedsstyrelsen, den 13. september 2004

Jens Kristian Gøtrik

/Michael von Magnus

7 Bilag

Bilag 1 : Folketingets vedtagelse om fosterdiagnostik

Folketingets vedtagelse om fosterdiagnostik 15.maj 2003.

”Folketinget mener, at der er behov for øget klarhed om, at formålet med fosterdiagnostik ikke er at hindre, at børn med alvorlige sygdomme fødes, men at bistå en gravid kvinde med at træffe sine egne valg. Folketinget finder, at det ikke er de tekniske muligheder for at finde sygdomme hos fostre, der skal fastsætte grænserne for fosterdiagnostikken. Ethiske overvejelser bør altid være udgangspunktet. Det skal sikres, at gravide ikke føler sig tvunget til at få en abort på grund af manglende økonomiske eller sociale hjælpeforanstaltninger. Derfor opfordrer Folketinget regeringen til, - at sikre en løbende etisk overvågning af fosterdiagnostikken, - at styrke samarbejdet med handicaporganisationerne i forbindelse med rådgivning af gravide før og efter fosterdiagnostik, - at fremlægge en redegørelse i Folketinget i den kommende samling om de eksisterende hjælpemuligheder for familier, der venter eller har børn med handicap, og om regeringens fremtidige planer på området.”

Bilag 2: Prædiktiv værdi af testsvar (risiko for Down), såfremt en undersøgelse opfylder retningslinjernes krav

Alder	Ved ugunstig testsvar (højere end cut-off værdi)	Ved gunstig testsvar (lavere end cut-off værdi)	Alder alene
15-19	1:25	1:6017	1:1551
20-24	1:25	1:5814	1:1435
25-29	1:25	1:5061	1:1172
30-34	1:23	1:3622	1:679
35-39	1:20	1:2114	1:259
>40	1:14	1:1200	1:72
Alle	1:21	1:3686	1:607

Kombinationstest (nakkefold+doubletest (1.trim.)): Gnstl. odds for at føde et barn med Down syndrom, fordelt efter den gravides aldersgruppe. Anvendt cut-off = 1:250, UL-gestationsalder.

Alder	Ved ugunstig testsvar (højere end cut-off værdi)	Ved gunstig testsvar (lavere end cut-off værdi)	Alder alene
15-19	1:65	1:3126	1:1551
20-24	1:65	1:2996	1:1435
25-29	1:62	1:2618	1:1172
30-34	1:57	1:1913	1:679
35-39	1:45	1:1181	1:259
>40	1:28	1:757	1:72
Alle	1:49	1:2045	1:607

Doubletest (1.trim.): Gnstl. odds for at føde et barn med Down syndrom, fordelt efter den gravides aldersgruppe og testresultat. Anvendt cut-off = 1:250, UL-gestationsalder.

Alder	Ved ugunstig testsvar (højere end cut-off værdi)	Ved gunstig testsvar (lavere end cut-off værdi)	Alder alene
15-19	1:72	1:2818	1:1551
20-24	1:72	1:2709	1:1435
25-29	1:70	1:2354	1:1172
30-34	1:65	1:1680	1:679
35-39	1:52	1:1013	1:259
>40	1:33	1:625	1:72
Alle	1:56	1:1780	1:607

Tripletest (2.trim.): Gnstl. odds for at føde et barn med Down syndrom, fordelt efter den gravides aldersgruppe. Anvendt cut-off = 1:250, UL-gestationsalder.

Bilag 3: Undersøgelsernes tidsmæssige indplacering (hele uger)

GESTATIONSUGE												
8+	9+	10+	11+	12+	13+	14+	15+	16+	17+	18+	19+	20+
Risikoundersøgelser												
----- (Familiær anamnese, alder, eksposition) -----												
----- Blodprøve DS (double) -----												
----- Nakkefold (NT) DS -----												
----- Nakkefold+blodprøve -----												
----- Blodprøve DS (triple/triple+1) -----												
----- Blodprøve Åbne def. (S-AFP) -----												
----- Integr test DS, 1.del -----												
----- Integr. test DS, 2.del -----												
Diagnostiske undersøgelser												
----- Moderkageprøve (CVS) -----												
----- Fostervandsprøve (AC) -----												
----- UL gestationsalder (CR-længde) -----												
----- UL gestationsalder (BPD) -----												
Sen gennemscanning												
8+	9+	10+	11+	12+	13+	14+	15+	16+	17+	18+	19+	20+

Forklaring til tabellen: Feltet 12+ dækker ugen fra 12+0 til 12+6 fulde gestationsuger. DS = Down syndrom.
Åbne def = åbne defekter, særl. rygmarvsbrok.

Bilag 4 : Mindstekrav til procedureunderlag

Aktivitet	Årligt prøveunderlag	Andet
Moderkageprøve (CVS)	>75 per undersøger	Mindst 2 undersøgere
Fostervandsprøve (AC)	>25 per undersøger	do.
Blodprøve (double, triple, S-AFP)	>5.000 prøver for uafh. lab. funktion, optimalt >10.000	
Nakkefoldscan (NT)	> 500 per sonograf	do.
Sen gennemskan (U 18+)	> 100 per undersøger	do.

Bilag 5 : Skema - informeret valg

