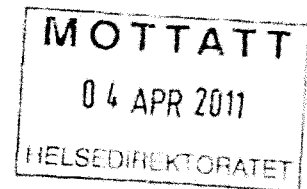


Norsk forening for medisinsk genetikk – NFMG  
v/ Ketil Heimdal (leder)  
Seksjon for klinisk genetikk  
Avdeling for medisinsk genetikk  
Rikshospitalet  
0027 Oslo



✓ Til  
Helsedirektoratet Divisjon spesialisthelsetjenester  
Avd. bioteknologi og generelle helselover  
Postboks 7000 St. Olavs plass  
0130 Oslo  
~~0030 Oslo~~

KOPI:  
Den Norske legeforening  
Seksjon for helsepolitikk  
Attn: seksjonssjef Terje Sletnes  
Postboks 1152 Sentrum  
0107 Oslo

Deres Ref: 08/6640

Oslo 27.03.11

### **Høring – Endring i forskrift om genetiske masseundersøkelser i forbindelse med utvidet tilbud om nyfødtscreening**

Norsk forening for medisinsk genetikk er fagmedisinsk forening under Den norske Legeforening. Foreningen organiserer medisinske genetikere og leger i utdanning i medisinsk genetikk. Styret i NFMG har medlemmer fra alle de norske genetiske avdelingene ved Universitetssykehusene unntatt avdelingen ved St. Olavs Hospital. Disse medlemmene konsulterer sine lokale avdelinger ved viktige spørsmål, herunder spørsmål som dette. Foreningen er invitert til høring via Den norske legeforening som får kopi av dette høringsnotatet. Notatet er styrebehandlet på vanlig måte.

#### **Betydningen av reelt samtykke**

NFMG anser informasjonen til foreldrene og utformingen av den skriftlige informasjonsbrosjyren som svært viktig. Utforming av informasjonsmateriell av denne typen er generelt vanskelig. I dette tilfellet er det dessuten p.t. ingen internasjonal faglig konsensus om at det er medisinsk fornuftig å utvide nyfødtscreeningen til så mange tilstander – selv om det er teknisk sett stort sett kan gjøres som deler av den samme spektrometripakken. Denne skepsis har særlig blitt målbundet av deler av det medisinsk-genetiske fagmiljøet, som vi tilhører. I informasjonsbrosjyren bør det derfor stå at det vitenskapelige grunnlag for å anbefale så omfattende nyfødtscreening er mangelfullt, særlig hva gjelder den reelle medisinske nytteverdi. Et annet spørsmål er om samtykket som den gravide kvinnen gir er et reelt informert samtykke, jmf. filosof Bjørn Hoffmanns problematisering av dette spørsmålet i Tidskriftet nylig (B. Hoffmann: Nyfødtscreening – mer skjult tvang? TNLF 2010; 130:291-3).

### **Hva med screening reelt positive men klinisk falskt positive resultater?**

Det er velkjent at biokjemisk undersøkelse for metabolske sykdommer kan påvise såkalt pseudomangel, dvs. tilsynelatende enzyzmangel der biokjemiske tilleggsundersøkelser som hovedregel vil avkrefte at reell enzymsvikt foreligger. Det er mindre kjent at verifisert enzymsvikt på biokjemisk nivå ikke er ensbetydende med klinisk sykdom. I Tyskland utvidet de for 5 år siden nyfødtscreeningen fra 3 til 14 tilstander (altså en langt mer forsiktig utvidelse enn det som nå er planlagt i Norge), og insidensen av metabolske sykdommer økte med 92% (se E Harms et al, Deutsche Arzteblatt Int 2011; 108(1-2): 11-22). Årsaken til dette er dels at noen reelt syke som før ikke ble diagnostisert nå blir det, men en viktigere forklaring er antagelig at personer med biokjemisk svikt som aldri vil føre til klinisk sykdom, også blir oppdaget! Det finnes etter hvert flere kasuistiske eksempler på slik kombinasjon av "ekte positiv biokjemisk test" men likevel ingen sykdom. Ingen har kvantitert problemets størrelse.

### **Hvorfor er slike klinisk falskt positive resultater så skumle?**

Det som meget vel kan skje er at barn tester positivt, får funnet bekreftet og barnet settes deretter på diettbehandling. Barnet holder seg friskt, og alle er fornøyde. Får tør å stoppe diettbehandlingen for å sjekke om barnet virkelig utvikler sykdom. I neste graviditet ønsker foreldrene fosterdiagnostikk fordi de ikke ønsker et barn til som er avhengig av et såpass komplisert kostregime. Fortsatt kan imidlertid den kliniske "fasiten" være ukjent: Foreligger det virkelig en recessiv genetisk sykdom i familien?

### **Hvor effektiv er egentlig behandlingen?**

Metabolske sykdommer kan som annen sykdom ha ulike alvorlighetsgrader. Det finnes en gråsoner av ukjent størrelse mellom sikkert syk og sikkert frisk, og denne gråsonen vil kunne bli oppagett ved screening men aldri ved klinisk ascertainment (se over). I tillegg vil behandlingen kunne være ulikt effektiv avhengig av enzymsviktens alvorlighetsgrad og ukjente modifierende faktorer (for eksempel andre gener). Forkjemperne for nyfødtscreening har nok rett i at liv kan reddes – men til hva? I mange tilfeller vil barnet kunne leve men ikke være friskt, og enda mer usikkert er langtidsprognosen fordi gode oppfølgingsdata når det gjelder voksne med (diettbehandlet) metabolsk sykdom nærmest er ikke-eksisterende. Det er derfor viktig at pasientinformasjonen fremhever at for en god del av sykdommene som er inkludert i screeningen er behandlingen effektiv for å hindre død og tidlige senfølger, men ikke nødvendigvis i stand til å hindre komplikasjoner på noe lengre sikt.

### **Hvordan sikre at parene får genetisk veiledning?**

Det legges opp til at barn med påvist genetisk sykdom (altså etter at falsk positiv er avklart) skal henvises til Avdeling for medisinsk genetikk til genetisk veiledning av foreldrene. Vi er enige i dette prinsippet, men vil gjøre oppmerksom på at tilsvarende ikke har skjedd for alle barna med Føllings sykdom. Man kan altså ikke stole på at systemene for slik henvisning til genetiker er etablert og fungerer, men må (re-)etablere henvisningsrutiner når nyfødtscreeningen nå utvides. I det ligger at informasjon om henvisning til Avdeling for medisinsk genetikk bør legges inn i foreldreinformasjonen og at nyfødtscreeningen henviser direkte til medisinsk genetiker som del av rutinen. Dette bør fremgå av forskriftene.

### **Konklusjon**

Styret i Norsk forening for medisinsk genetikk fraråder at såpass omfattende nyfødtscreening som det her er snakk om, blir innført i Norge. Kun en langt mer forsiktig utvidelse av dagens pakke (Følling sykdom og hypothyreose) er berettiget basert på dagens kunnskapsgrunnlag. Det som nå er foreslått, må regnes som et eksperimentell tiltak med gode hensikter men usikre konsekvenser, både hva gjelder total ressursbruk, foreldreengstelse, behandlingseffekt og ikke minst fare for overbehandling og uberettiget fosterdiagnostikk.

På vegne av Norsk forening for medisinsk genetikk (NFMG)

Ketil Heimdal (sign)

Leder

A handwritten signature in dark ink, appearing to read 'Ketil Heimdal', is written over the printed name and title.