VIDENSKAB OG PRAKSIS | STATUSARTIKEL

Et nyt tilbud til alle gravide: screening for Downs syndrom og medfødte misdannelser

Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi

Professor Ann Tabor & professor Niels Uldbjerg

I september 2004 udkom Sundhedsstyrelsens rapport om fosterdiagnostik og risikovurdering. Grundstenen i de nye retningslinjer er »det informerede valg«. Alle gravide, uanset alder, skal fremover tilbydes information om mulighederne for screening for Downs syndrom og medfødte misdannelser hos fosteret. Samtidig bortfalder det automatiske tilbud om moderkageprøve eller fostervandsprøve til gravide over 35 år.

I Sundhedsstyrelsens rapport beskrives de forskellige screeningsmetoder for Downs syndrom, og der peges på, at de fleste gravide nok vil vælge en tidlig screening baseret på en blodprøve (doubletesten) og en ultralydskanning (nakkefoldsskanning). Disse undersøgelser foretages inden 13 fulde graviditetsuger. For at kunne nå den tidlige screening, skal den gravide gå til sin praktiserende læge inden ti uger for at foretage sit informerede valg, og der ligger en stor organisatorisk opgave i at få udbredt kendskabet til disse tilbud til alle sociale og etniske grupper.

Doubletest og nakkefoldsskanning er screeningsundersøgelser og medfører per se ingen risiko for fosteret, medens de diagnostiske undersøgelser moderkage- og fostervandsprøve er forbundet med en abortrisiko på 0,5-1,0%. Hvis tilbuddet om invasive undersøgelser alene gives til kvinder på 35 år eller ældre er detektionsraten for Downs syndrom 40% og den falsk-positive rate på 12%, hvilket kan sammenlignes med en 90% detektionsrate for en falsk-positiv rate på ca. 5% ved screeningskombinationen. Hvis denne tidlige screening indføres i alle amter, må vi derfor forvente en fordobling af antallet af prænatalt påviste tilfælde af Downs syndrom, samtidig med at antallet af invasive undersøgelser mindst halveres. Dette medfører også en halvering af antallet af uønskede aborter forårsaget af de invasive undersøgelser.

Man må forudse, at de fleste diagnostiske undersøgelser som følge af en høj risiko ved den tidlige screeningsundersøgelse, vil blive foretaget som moderkageprøver, da fostervandsprøver ikke bør foretages før 15 uger. Moderkageprøve er en teknisk mere vanskelig undersøgelse at udføre end fostervandsprøve, hvilket taler for en centralisering på et mindre antal afdelinger, særlig når man tager i betragtning, at antallet af invasive undersøgelser samtidig vil blive halveret. Man kunne derfor forestille sig, at der i fremtidens Danmark bliver udført moderkageprøver og opfølgning på abnorme fund ved ultralydskanning på en afdeling i hver region. I Sundhedsstyrelsens rapport forudses ligeledes, at de fleste gravide vil vælge en ultralydskanning for misdannelser i uge 18-20.

I flere amter er det på nuværende tidspunkt besluttet at tilbyde alle gravide kvinder doubletest, nakkefoldsskanning og misdannelsesskanning, og tilslutningen fra de gravide er høj. Andre amter tilbyder de samme undersøgelser til udvalgte gravide (f.eks. dem over 35 år). Det er imidlertid ikke tilbud, der kan iværksættes fra den ene dag til den anden. Ultralydskanning for føtale misdannelser kræver som minimum en oplæringsperiode på seks måneder. Efter 6-12 måneders rutine i ultralydskanning, kan nakkefoldsskanning læres på 3-4 uger. Alle de hospitalsafdelinger, der udfører undersøgelsen, følger retningslinjerne fra Fetal Medicine Foundation i London. Dette indebærer certificering efter et teoretisk kursus, indsendelse af ultralydbilleder og praktisk prøve, før man kan foretage undersøgelsen, herefter skal der ske en årlig godkendelse af ultralydbilleder for hver enkelt undersøger og audit af såvel afdelingen som den enkelte undersøger. Ultralydskanning er således på dette område underlagt ekstern kvalitetssikring, og Sundhedsstyrelsen ønsker også, at dette skal gælde misdannelsesskanning. Der ønskes derfor etableret en central database til monitorering af de enkelte afdelingers falsk positiv-rate og detektionsrate – et initiativ som Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi varmt støtter.

Som det fremgår, forestår der en betydelig opgave med oplæring og uddannelse dels af personale til at udføre screeningerne, dels af læger til at supervisere dette personale. Der vil derfor gå mindst et par år, før alle amter vil have kapacitet til at implementere misdannelsesskanning og nakkefoldsskanning. På længere sigt mener vi dog ikke, at der skal være forskel på tilbuddene til de gravide afhængigt af deres bopæl.

Korrespondance: *Ann Tabor*, Ultralydklinikken 4023, H:S Rigshospitalet, Blegdamsvej 9, DK-2100 København Ø. E-mail: ann.tabor@rh.dk

Interessekonflikter: Ingen angivet