

2020-03-31

Dnr Komm2020/00054S 1985:A

Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

Remiss avseende förslag till föreskrifter om ändring i föreskrifterna om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning och föreskrifterna om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken

(dnr 4.1-36686/2019)

Statens medicinsk-etiska råd (Smer) har på remiss från Socialstyrelsen fått ett förslag till ändringar i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken samt i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning. Syftet med förslaget är att införa screening för X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD) som en del av PKU-undersökningen som erbjuds alla nyfödda i Sverige. Smers svar utgår från rådets uppdrag att belysa medicinsk-etiska frågor ur ett övergripande samhällsperspektiv.

Bristfällig etisk analys i rekommendationen

X-ALD skiljer sig från de sjukdomar som i dag ingår PKU-undersökningen på flera sätt (se följande avsnitt) vilket gör att screening för X-ALD aktualiserar en rad särskilda etiska frågor, vilket väl belyses i den etiska analys som Socialstyrelsen låtit göra inom ramen för sin beredning.

I sin rekommendation landar Socialstyrelsen i slutsatsen att det är godtagbart ur ett etiskt perspektiv att införa X-ALD i PKU-undersökningen. Myndigheten underbygger inte denna slutsats med något närmare resonemang kring de etiska frågeställningar som lyfts i den etiska analysen och det framstår som oklart hur man kommit till denna slutsats.

Ett samlat grepp behövs kring vilka kriterier som bör gälla vid införandet av nya sjukdomar i PKU-undersökningen

Jämfört med de sjukdomar som i dag ingår i PKU-undersökningen skiljer sig X-ALD på flera sätt. Screening för X-ALD skulle därför i vissa avseenden innebära ett tydligt avsteg från nuvarande praxis:

- Nyfödda screenas för anlag för en sjukdom som inte omedelbart kräver behandling.
- Det går inte att på förhand förutsäga vilka som får den allvarliga sjukdomen och samtliga identifierade barn måste delta i ett uppföljningsprogram under lång tid för att avgöra vilka som behöver behandling.

Som framhålls i den etiska analys som Socialstyrelsen låtit utföra är en praxisförskjutning av detta slag förknippat med etiska risker. Varje gång en ny sjukdom där screening innebär något mindre klara fördelar och/eller något större risker inkluderas i screeningen skapas en ny referenspunkt för framtida beslut. Det innebär att även om varje ny sjukdom som läggs till i PKU-undersökningen förefaller motiverad och endast marginellt förskjuter praxis, kan den sammanlagda effekten av en serie sådana beslut bli en icke önskvärd indikationsglidning.

För att undvika indikationsglidning och att nya sjukdomar införs på godtyckliga grunder behövs enligt Smer ett samlat grepp kring vilka kriterier som ska gälla för nyföddhetscreening, där de etiska frågorna särskilt beaktas. Vi kommer att lära oss allt mer om genetiska faktorer bakom olika allvarliga sjukdomar. Många gånger kommer det inte att vara fråga om en strikt korrelation mellan genotyp och fenotyp, utan endast ett sannolikhetsförhållande. Nyföddhetscreening för sådana sjukdomar väcker svåra avgränsnings- och avvägningsfrågor, bland annat för att förväntad nytta och risk fördelas på ett annat sätt mellan individerna i dessa fall jämfört med den screening som sker i dag.

Inom ramen för ett pågående projekt kring genteknik avser Smer att bland annat belysa etiska aspekter på ett utvidgande av nyföddhetscreeningen. Rådet ser fram emot en dialog med Socialstyrelsen kring dessa frågor.

Osäkerheter kring kunskapsunderlaget

Oavsett vilka kriterier som bör gälla behöver beslut om screening vila på en stabil kunskapsgrund. Smer konstaterar att det finns osäkerheter i kunskapsunderlaget i det aktuella fallet, vilket även professionen lyft fram.

Osäkra epidemiologiska data

I Socialstyrelsens underlag anges att uppskattningsvis cirka tre till fyra anlagsbärande pojkar skulle identifieras varje år, och att en tredjedel av dessa skulle utveckla den allvarligaste formen av sjukdomen (klassisk X-ALD). En senare publicerad studie från Minnesota visar emellertid att anlag för X-ALD kan vara avsevärt vanligare. Detta innebär att den andel av de pojkar som identifieras via nyföddhetscreening som inte utvecklar allvarlig sjukdom kan vara större än vad som antagits.

Osäkerhet kring fördelen med upptäckt via MR jämfört med klinisk identifiering

Av SBU:s kunskapsunderlag framgår att det råder osäkerhet kring huruvida stamcellstransplantation redan då hjärnpåverkan kan iakttas via MR förbättrar prognosen jämfört med behandling efter klinisk upptäckt. Existerande screeningprogram har inte pågått tillräckligt länge för att det ska finnas direkt evidens för att nyföddhetscreening av X-ALD ökar livslängden och/eller livskvaliteten. Antagandet att så är fallet bygger på extrapolering från ett mindre antal studier som visar på fördelaktiga effekter av behandling vid mindre omfattade hjärnpåverkan.

Smers bedömning

Mot bakgrund av ovan nämnda omständigheter avstyrker Smer att screening för X-ALD i nuläget införs i PKU-undersökningen.

Skulle Socialstyrelsen välja att trots allt införa screening för X-ALD är det Smers uppfattning att andra krav på informationen till föräldrarna måste ställas än för övriga sjukdomar i PKU-undersökningen. Föräldrarna måste tydligt informeras om att undersökningen inte ger definitivt svar på om barnet kommer att drabbas av allvarlig sjukdom, och att ett långvarigt uppföljningsprogram blir nödvändigt om barnet identifieras som anlagsbärare; vården måste säkerställa att föräldrarna är införstådda med konsekvenserna av detta. Om inte riskerar på sikt den stora och hälsomässigt väsentliga uppslutningen bakom PKU-undersökningen att hotas, vilket vore ett orimligt högt pris att betala.

Remissvaret har beslutats vid ett extra sammanträde den 30 mars 2020. I beslutet har deltagit Kenneth Johansson, ordförande, samt Dag Larsson, Lina Nordquist, Sofia Nilsson och Ulrika Jörgensen, ledamöter i Statens medicinsk-etiska råd. De sakkunniga i rådet Anna Singer, Göran Collste, Lilas Ali, Mikael Sandlund, Nils-Eric Sahlin och Olle Olsson har deltagit i beredningen av ärendet. Michael Lövtrup, utredningssekreterare, har varit föredragande.

För rådet,



Kenneth Johansson

Ordförande

Statens medicinskt-etiska råd