

2021-09-03

Dnr Komm2021/00647/S 1985:A

Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

Remissvar avseende Screening för cystisk fibros. Rekommendation om att inte införa ett screeningprogram. Remissversion

Socialstyrelsen har skickat ut rapporten *Screening för cystisk fibros. Rekommendation om att inte införa ett screeningprogram. Remissversion* på öppen remiss. Statens medicinsk-etiska råd (Smer) har i uppdrag att belysa medicinsk-etiska frågor ur ett övergripande samhällsperspektiv. Smer beslutade vid sitt sammanträde den 21 juni 2021 att besvara remissen.

Bakgrund

Socialstyrelsen bedömde frågan om screening för cystisk fibros i PKU-screeningen 2016, men rekommenderade då att inte erbjuda detta. Att en stor andel (icke sjuka) anlagsbärare skulle upptäckas samt att det vetenskapliga stödet för screeningens effekt på dödlighet och sjuklighet var begränsat var de främsta skälen.

En ny metod som kraftigt begränsar andelen anlagsbärare som upptäcks i screeningen har sedan dess utvecklats. Samtidigt har det enligt Socialstyrelsen funnits skäl att uppdatera det vetenskapliga underlaget kring screeningens effekt. Därför har Socialstyrelsen valt att ta upp frågan igen.

Socialstyrelsen bedömer alltjämt att det inte finns tillräckligt vetenskaplig evidens för tydliga positiva effekter i form av till exempel bättre överlevnad och minskad sjuklighet av screening. Det har enligt myndigheten inte framkommit några betydande negativa effekter, men ett screeningprogram tar stora resurser i anspråk, och bör därför endast införas om det finns positiva effekter som tydligt överstiger de negativa. Socialstyrelsen rekommenderar därför inte att screening för cystisk fibros införs.

Smers bedömning

Screening för cystisk fibros skiljer sig från de sjukdomar som i dag ingår i PKU-undersökningen på några väsentliga punkter. Till skillnad från de idag ingående sjukdomarna medför screening för cystisk fibros en viss om än liten risk för falska negativa resultat, vilket skulle kunna påverka förtroendet för PKU-undersökningen. Screening för cystisk fibros skulle vidare komma att identifiera ett antal nyfödda som är friska men anlagsbärare (falska positiva resultat), vilket också är en skillnad jämfört med nuvarande situation och bland annat väcker frågan om dessa barns rätt att själva ta ställning om de önskar denna information. Beroende på hur testen utformas kan de vidare vara sämre på att fånga upp sjuka barn i minoritetsgrupper. Screeningen kan också missgynna inflyttade barn med cystisk fibros om läkare blir mindre vana att diagnostisera sjukdomen. Screening för cystisk fibros aktualiserar därmed frågor om vård på lika villkor.

Socialstyrelsen har i det aktuella fallet avstått från att ta ställning i dessa frågor, då screeningen fallit redan på grundkravet att det ska ge tydliga positiva effekter – i form av till exempel bättre överlevnad och minskad sjuklighet – jämfört med identifikation utifrån kliniska symtom.

Smer delar uppfattningen att ett resurskrävande screeningprogram inte bör införas om det inte finns tydliga positiva effekter. Smer vill samtidigt upprepa vad rådet framhållit i ett tidigare remissvar¹, att de frågor som beskrivs ovan är centrala etiska frågor som behöver bli föremål för en samlad etisk analys för att undvika indikationsglidning och att nya sjukdomar införs på godtyckliga grunder.

Smer anser vidare att det är otillräckligt, vid bedömning av om det ur resursynpunkt är rimligt att införa en ny sjukdom i PKU-undersökningen, att jämföra upptäckt av sjukdomsanlaget vid screening med klinisk identifikation av sjukdomen. Bedömningen ska enligt Smers mening ske i relation till andra tänkbara sjukdomar som skulle kunna inkluderas i screeningen. Mycket talar för att propåerna om att inkludera nya sjukdomar i undersökningen kommer öka i framtiden när vi lär oss mer om genetiska faktorer bakom olika allvarliga sjukdomar och nya behandlingar utvecklas, inte minst sådana som baseras på de senaste årens genombrott inom gentekniken. Då antalet nya screeningprogram som kan införas i PKU-undersökningen under en given


¹ Gällande införandet av X-bunden adrenoleukodystrofi i PKU-undersökningen (dnr Komm2020/00054/S 1985:A).

tidsperiod är begränsat kan Socialstyrelsens process för att inkludera nya sjukdomar i undersökningen i högre grad än i dag behöva omfatta mer än en sjukdom i taget, med möjlighet att jämföra allvarlighetsgrad, testmetodens precision, behandlingsmöjligheter, värdet av tidig upptäckt mm hos olika potentiella screeningprogram. Detta för att säkerställa att beslut om att införa nya sjukdomar står i överensstämmelse med prioriteringsplattformens principer.

Remissvaret beslutades vid ordinarie sammanträde den 3 september 2021. I beslutet har deltagit Anton Nordqvist, Dag Larsson, Michael Anefur, Sofia Nilsson, Ulrika Jörgensen och Åsa Gyberg-Karlsson, samtliga ledamöter i rådet. I beredningen av ärendet deltog även Bengt Rönngren, Göran Collste, Kerstin Nilsson, Nils-Eric Sahlin, Olle Olsson, Marie Stéen och Mikael Sandlund, samtliga sakkunniga i rådet.

En referensgrupp bestående av Mikael Sandlund, Lina Nordquist, Sofia Nilsson, Lilas Ali och Nils-Eric Sahlin har bistått sekretariatet i beredningen av ärendet. Michael Lövtrup, utredningssekreterare, har varit föredragande.

För rådet,



Åsa Gyberg-Karlsson

Ledamot, Statens medicinsk-etiska råd