

kan liknas vid en karyotypering med mer än 100 gångers förstoring med avseende på avsaknad eller tillskott av kromosommaterial. Inom fosterdiagnostiken används mikroarray i huvudsak efter att en ultraljudsavvikelse upptäckts. En ultraljudsavvikelse innebär att man finner en strukturell missbildning i ett eller flera organ, en avvikande tillväxt hos fostret eller något avvikande i fostervattenvolym eller moderkaka vid en ultraljudsundersökning.

Syfte

Denna rapport utvärderar hur tillförlitliga resultat från mikroarray är. Den utvärderar även hur många ytterligare kromosomavvikelse av betydelse för anatomi, utveckling eller funktion som kan identifieras med mikroarray jämfört med karyotypering, QF-PCR eller FISH-analys. Rapporten belyser också etiska aspekter av användningen av mikroarray inom fosterdiagnostiken samt hur blivande föräldrar upplever värdet av analysen. Hälsoekonomiska aspekter tas inte upp i denna rapport.

Metod

Denna utvärdering är genomförd enligt SBU:s metod.

Etiska och sociala aspekter

Fosterdiagnostik aktualiserar etiska frågor om människovärde, föräldrarnas autonomi, samt fostrets och föräldrarnas hälsa. I denna SBU-rapport presenteras

etiskt relevanta fördelar och problem med mikroarray som analysmetod jämfört med karyotypering. Allmänna etiska aspekter av fosterdiagnostik finns att läsa i en rapport från Statens medicinetiska råd från år 2011.

Den främsta fördelen med mikroarray är att den kan identifiera mindre kromosomavvikelse och har därför kapacitet att upptäcka avvikelser som karyotypering missar. Ett viktigt etiskt problem är en ökad svårighet att på ett begripligt sätt informera om alla fynd som kan göras. Framför allt oväntade och oklara fynd som kan ge upphov till oro och vara svåra för föräldrar att använda som underlag för beslutsfattande.

Eftersom mikroarray kan upptäcka fler genetiska avvikelser jämfört med karyotypering innebär det utökade problem ur autonomisynpunkt, det vill säga individens rätt att bestämma över sig själv. Användning av mikroarray kan bidra till att det uppfattas som föräldrarnas ansvar att de barn de skaffar inte har några genetiska avvikelser. Det kan därmed försvåra för föräldrarna att tacka nej till erbjudande om fosterdiagnostik. Mikroarray kan också komma att förstärka indikationsglidningen, det vill säga att hälso- och sjukvården i ökad utsträckning letar efter vad som idag uppfattas som mindre allvarliga tillstånd. Den kan också bidra till stigmatisering av personer med de kromosomavvikelse som metoden kan identifiera.

Denna rapport hör till serien SBU Utvärderar (ISSN 1400-1403). Rapportserien baseras på systematiska litteraturrenomgångar av forskningsartiklar. Rapporten har utarbetats av en grupp sakkunniga inom ämnesområdet. De sakkunniga har bland annat preciserat frågeställningen, bedömt forskningens kvalitet och diskuterat de sammanvägda resultat som framkommit. Frågeställningen belyses ur ett etiskt perspektiv och rapporten omfattar även en evidensgradering som visar hur starkt det samlade vetenskapliga underlaget är. Rapporten har granskats såväl internt inom SBU som av externa granskare inom området.

Rapport nr 246 (2016) • registrator@sbu.se
Rapporten kan laddas ner från www.sbu.se/246
eller beställas via 08-779 96 85 eller sbu@strd.se
Grafisk produktion: Anna Edling, SBU

Projektgrupp

Sakkunniga

Ann-Charlotte Thuresson, docent, sjukhusgenetiker
Niklas Juth, docent, universitetslektor
Maria Soller, docent, överläkare

SBU

Christel Hellberg, projektledare
Agneta Brolund, informationsspecialist
Anna Attergren Granath, projektadministratör
Irene Edebert, biträdande projektledare
Miriam Entesarian Matsson, biträdande projektledare
Rebecca Silverstein, biträdande projektledare

Externa granskare

Jon Jonasson, docent, överläkare
Erik Iwarsson, docent, överläkare
Göran Lingman, professor