



Den (kommande) nya fosterdiagnostiken – och den gamla

Etiska aspekter

Christian Munthe

Praktisk filosofi

FLOV: Filosofi, lingvistik & vetenskapsteori (flov.gu.se)



Fosterdiagnostikens "eviga frågor" (särkilt aktuella i fet stil)

FILOSOFI/ETIK

MÅL? – i konflikt

Autonomi?

Prevention?

Samhällsekonomi?

MEDEL?

Abort

Indikationer

Organisation

"Obligatorium"

"Screening"

"Erbjudande"

Information/väglledning

FAROR?

Kontraproduktivitet

Indikationsglidning

Människosynen

POLITIK/IDEOLOGI

ABORT

EUGENIK - "RASHYGIEN"

"SCREENING" eller inte?

INDIKATIONER / GRÄNSER

PRAKTIKENS IDEOLOGI

OFFICIELLA MÅL

Vilka - om några - bör de vara?

REGLERING

vad bör den syfta till?

Vad bör den rikta sig mot?

Forskning => Klinik



Utvecklingen går snabbt, intresset stort även internationellt

Skärmavbildning Arkiv Redigera Avbilda Fönster Hjälp

Fondation Brocher | Individualized choice: a new approach to reproductive autonomy in prenatal screening

Välkommen till Facebook! Logg... SJ Internet ombord - En använd... Twitter Fondation Brocher | Individualiz... +

www.brocher.ch/en/events/individualized-choice-a-new-approach-to-reproductive-autonomy-in-prenatal-screening/ Google

Mest besökta Share on Facebook Bioethics

FONDATION BROCHER Français English Search → Ok **Intranet Alumni** Email → Ok

Brocher Foundation Scientific activities Publications Support us The Brocher Foundation's domain Contact


The Brocher Foundation, Research for the future of human being and society

Residencies

Events

- Calendar of events
- Past events
- Conditions
- Summer school
- Calls for proposals

Calls for proposals

Video



→ Back

April 4 - 5, 2013
Brocher Symposia

Individualized choice: a new approach to reproductive autonomy in prenatal screening

Schedule:
Preliminary program
Symposium "Individualized choice: a new approach to reproductive autonomy in prenatal screening?" Brocher Foundation – 4 and 5 April 2013

Day One!
09.00 Welcome & Introduction by Prof dr G de Wert, Professor Biomedical Ethics, Maastricht University, Maastricht, The Netherlands
09.10 Session I: Prenatal screening practice now and in the future
1. Prof dr L Chitty, GOSHCC Professor of Genetic and Fetal Medicine
UCL Institute of Child Health, Great Ormond Street and UCLH NHS Foundation Trusts, London
Prof Chitty will give a general overview of the current state of the art of prenatal screening for foetal abnormalities, including developments of NIPT, genome-wide diagnostic testing by e.g. array-CGH, and foetal ultrasound testing. Expectations regarding future scenarios will be presented.
2. Dr I Maya, Rabin Medical Center, Petah Tikva Israel
Dr May will give an overview of the various ways in which array- or NGS-based diagnostic techniques are applied in pregnancy both in her own country and worldwide. She will also

Vad är nytt? – Tekniken

- Ingen provtagningsrelaterad risk (icke-invasiv / NIPT)
- Träffsäkerhet (nästan) lika bra som invasiv FD, mkt bättre än KUB
- Kan göras tidigare än all annan FD eller riskbedömning (KUB) – ev. abort blir tidigare, eller mer tid för efterinfo
- På sikt: eftersökning av ett stort antal genetiskt bestämda tillstånd (helgenom scanning, WGS) med hög träffsäkerhet (redan idag finns planner på arrayCGH + NIPT i Sverige: K.I./K.S.)
- På sikt: dito öppen eftersökning m.a.p. genetiska riskfaktorer i almänhet (WGS)

Vad är nytt? – Kontexten

- Den nya privata (reproduktions-) genetiska testningsindustrin (DTC) alltmer etablerad, stor, aktiv och gränslös
- Kraftig marknadsföring av (prekonceptions-) test för anlag
- DTC erbjudanden om icke-invasiv PNT finns redan, vissa med multigenom scanning som analys-standard
- Föga hänsyn till vägledningsbehov utöver Marknadsföring i syfte at sälja...

panorama™ prenatal test

FOR EXPECTING MOTHERS FOR PROVIDERS IMPORTANCE OF DETECTION CLINICAL DATA HOW IT WORKS RESOURCE HUB NEWS & EVENTS

PEACE OF MIND

Delivering The Most Results with 99% Combined Accuracy

The Panorama™ prenatal test uses a simple blood draw from the mother and produces results in 7-10 days.

learn more about SNPs providers: watch video

On-Demand Webinar

The Explosive Growth of NIPT: Why You Should Care About Fetal Fraction

Click here to view the webinar

Expecting Mothers Healthcare Providers About Natara™

We are social. Follow us: Facebook LinkedIn Twitter

Share this page: Tweet Share

The leading health and ancestry DNA service | sign in register kit

23andMe welcome health ancestry how it works store search help

Get to know you. Health and ancestry start here.

welcome to you*

23andMe DNA Spit Kit

order now \$99

• Reports on 240+ health conditions and traits

• Discover your lineage, find relatives and more

• Get updates on your DNA as science advances

Watch a life-changing story.

A higher standard in cell-free DNA testing. Harmony™ PRENATAL TEST

HOME FOR PREGNANT WOMEN FOR HEALTHCARE PROVIDERS REVIEW CLINICAL DATA ABOUT THE SCIENCE

Harmony™ PRENATAL TEST

Non-Invasive Simple Accurate Affordable

The Harmony test assesses the risk for chromosome conditions such as Down syndrome and includes an optional analysis of fetal sex and sex chromosome (X,Y) conditions.

About Ariosa Diagnostics Company Overview News & Events Careers Contact Us Suggestions and Feedback

Additional Resources Organizations for Patient Education on T21, T18, T13 Down syndrome and Trisomy 21 Edwards syndrome and Trisomy 18 Patau syndrome and Trisomy 13

About the Harmony Test Ordering Process Client Services Sample Collection and Ordering Video Partnering with Ariosa

NPT video webcast on the Harmony test

NPT CHE available

Vad är gammalt?

- FD hjälper fortfarande **inte** i huvudsak till att bota, lindra eller förebygga några sjukdomar (med vissa undantag, t.ex. RH)
- FD kan underlätta **familjeplanering med hjälp av abort** utifrån fostrets/barnets förväntade hälsa/funktion/egenskaper. **Det som förebyggs är sjuka personer, inte sjukdomar hos personer.**
- Hur erbjudandet, utförandet och uppföljningen av FD organiseras är avgörande för.....
 - ...om människor dras in i något som de inte önskat, ställs inför val de inte vill ha, gör val som de inte hade gjort efter mer moget
överbäggande: förvirras och manipuleras mer än vägleds och stöttas
 - ...försätts i situationer som skadar dem (t.ex. diskriminering)
 - ...om verksamheten uttrycker en nedvärderande hållning gentemot (vissa slag av) sjuka/skadade personer
 - ...om verksamheten i praktiken blir "arvshygienisk" eller "marknadsaktörsstyrd" snarare än medicinsk
- FDs etiska kvalitet samspelar med det omgivande samhället

Informationens roll och betydelse

- Innehåll, kommunikation och organisation bestämmer i praktiken vilken värdegrund som FD förmedlar och förverkligar (Munthe 1996, 1999, 2001; Juth 2012; Juth & Munthe 2012).
- Ju mer av tryck på eller vinkling mot att göra FD och/eller att göra vissa val på basis av FD, desto mindre kan FD uttrycka och förverkliga ett ideal om att understödja självbestämmande och fria val
- Dito: ju mer verksamheten organiseras på ett sätt som försvårar att de med genuint intresse söker sig till FD och ges möjlighet och stöd att fatta väl övervägda beslut
- FD framstår som och blir mer av ett "arvshygieniskt" projekt där sjukvården och/eller samhället värderar och avgör vilka sorters människor som ska få bli till

Viktiga faktorer: grundorganisation

- Initiativriktning, populationsstorlek och förförståelse

Screening *≈ Hälsoundersökning **initierad av vården/samhället** som identifierar vissa individer för vidare undersökning eller behandling ur en **stor population som inte behöver förenas av en på förhand identifierad eller misstänkt särskilt förhöjd risk** (med avseende på det som undersöks) (Juth & Munthe 2012)*

- Exv rutinultraljudet & KUB i vissa landsting
- Mycket svårare att säkra, respektera och befrämja självbestämmande
- Mkt lockande ur marknadsekonomisk och medicinsk status-synpunkt

Individstyrd modell: på basis av allmän information om att FD finns att eftersöka, vad som kan påvisas, m.m. får intresserade individer själva ta initiativet till att få mer fördjupad information och ev. fullfölja (mer i enlighet med vad lagen föreskriver...)

- Exv dagens invasiva FD & KUB i vissa (andra) landsting

Viktiga faktorer: särskilt NIPT

- Tidigare provtagning...
 - **minskar möjligheten av god förhandsinformation** och ökar risken för att människor gör FD pga. missuppfattning, men
 - **tidigare abort** om detta aktualiseras och/eller...
 - **ökar chansen för bättre posttest information**, men då missas chansen till tidigare abort
 - **Oklart vilken blandning av hänsyn som är den bästa!**
- Mer lättolkad info jämfört med KUB!
- "Enklare" (kanske) abort + avsaknad av missfallsrisk, intryck av enkelhet ökar en rad risker.....
 - ...mindre väl överlagda FD-beslut
 - ...rutinisering (verksamheten slappnar av)
 - ...glidning m.a.p. vad som inkluderas i undersökningen: mer komplicerad och svårhanterlig informations- och vägledningssuppgift
- Risken för "rutinisering" ökar med blandade målsättningar
- Ju mer komplex och prediktivt mångtydig / obestämd info, desto mer sannolikt att människor förvirras mer än vägleds

Viktiga faktorer: WGS (mer framtid....)

- Mycket av den genetiska grundinformationen kommer att vara svårtolkad under lång tid framöver (jfr micro-Array neonatalt idag)
- Även vetenskapligt entydig genetisk info kan bli svår att hantera för en individ i förhållande till sitt liv
- I synnerhet när det handlar om stora mängder info, där olika delar "drar åt olika håll" => ny modell för "individualiserad" testmeny?
- Stora implikationer för ett stort antal andra människor än den enskilde individen
- Stora risker att information som kan stigmatisera eller leda till att patienten diskrimineras kommer fram
- Sjukvården kommer att behöva hantera konsekvenserna av en kommersiell gentestningsindustri som hittills inte visat mkt varsamhet eller återhållsamhet – jämför stamcellsterapigeschäftet....

Referenser

På Gång: Artikel i LT (m. B Jacobsson & S Saltvedt) 2014; Spec Issue av *BIOETHICS*, 2015

- Benn PA & Chapman AR (2010). Ethical Challenges in Providing Noninvasive Prenatal Diagnosis. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology* 22: 128-134.
- Deans Z & Newsom AJ (2010). Should Non-invasiveness Change Informed Consent Procedures for Prenatal Diagnosis? *Health Care Analysis*, doi: 10.1007/s1072-010-0146-8
- de Jong A, Dondorp WJ, Frints SGM et al (2011). Advances in prenatal screening: the ethical dimension. *Nature Reviews Genetics* 12, 657-663.
- de Wert GMWR, Dondorp WJ, Knoppers BM (2012). Preconception Care and Genetic Risk: Ethical Issues. *Journal of Community Genetics* 3 (3): 221–228.
- Hall A, Bostanci A & Wright CF (2010). Non-invasive Prenatal Diagnosis Using Cell-free Fetal DNA Technology: Applications and Implications. *Public Health Genomics* 13: 246-255.
- Juth, N (2012). Genetic Information - Values and Rights. The Morality of Presymptomatic Genetic Testing. Lambert Academic Publishing.
- Juth, N & Munthe, C (2012). *The Ethics of Screening in Health Care and Medicine: Serving Society or Serving the Patient*. Dordrecht: Springer.
- Munthe, C (1996). *The Moral Roots of Prenatal Diagnosis*. Gothenburg: Centre for Research Ethics. Online: http://www.academia.edu/177103/The_Moral_Roots_of_Prenatal_Diagnosis_Ethical_Aspects_of_the_Early_Introduction_and_Presentation_of_Prenatal_Diagnosis_in_Sweden
- Munthe, C (1999). *Pure Selection: The Ethics of Preimplantation Genetic Diagnosis and Choosing Children without Abortion*. Gothenburg: Acta Universitatis Gothoburgensis. Online: http://www.academia.edu/177104/PURE_SELECTION_The_Ethics_of_Preimplantation_Genetic_Diagnosis_and_Choosing_Children_without_Abortion
- Munthe, C (2001). Etiska principer och fosterdiagnostik. Expertrapport till konsensuskonferens om tidig fosterdiagnostik. Online: <http://www.phil.gu.se/munthe/PND-konsensus.html>
- Ravitsky V (2009). Non-invasive Prenatal Diagnosis: An Ethical Imperative. *Nature Review Genetics* 10: 733.
- van den Heuvel A, Chitty L, Dormandy et al (2009). Will the Introduction of Non-invasive Prenatal Diagnostic Testing Erode Informed Choice? A Experimental Study of Health Care Professionals. *Patient Education and Counseling* 78: 24-28.

