

# **Cystisk Fibrose Foreningens holdning til populationsscreening for CF**

af  
Erik Wendel  
Cystisk Fibrose Foreningen

# Anlægsbærerundersøgelse

CF-genfundet i 1989 betød:

- ▶ muligt at undersøge, via fosterundersøgelse, om CF-familiernes kommende børn også ville lide af sygdommen.
- ▶ muligt at tilbyde alle gravide i Danmark en anlægsbærerundersøgelse, via en blodprøve, og eventuel fosterundersøgelse, der viser, om de har risiko for at føde et barn med cystisk fibrose.

# CF-familiernes valg

## FØR indførsel af fosterundersøgelse:

- 83% af CF-familierne valgte ikke at få flere børn efter den første CF-diagnose.

## EFTER indførsel af fosterundersøgelse:

- Antallet af familier, som valgte at få flere børn, steg med 41%

## KONKLUSION:

- Prænatal diagnostik tillod CF-familierne at få flere børn uden cystisk fibrose.  
↳ Pårørende til CF-familier og CF-patienter efterspurgte også anlægsbærerundersøgelse.

# Den 'raske' befolknings valg

## Screening for Carriers of Cystic Fibrosis among Pregnant Women: A Pilot Study.

- 7.400 gravide uden kendskab til CF blev tilbudt screening / anlægsbærerundersøgelse.
- 89% (6.599) tog imod tilbuddet.
- Test: blodprøve fra moderen,  
hvis positiv ▶ blodprøve fra faderen,  
hvis positiv ▶ tilbud om fosterdiagnostik.
- 3 gravide / par havde risiko for at få et barn med CF.
- Efter genetisk rådgivning valgte alle prænatal diagnostik / fosterundersøgelse.
- 1 foster havde CF.
- Efter genetisk rådgivning valgte den gravide / parret abort.

# **Psyko-socialundersøgelse**

*'Psychological and social impact of carrier screening for cystic fibrosis among pregnant women – a pilot study'*

## Formål:

At foretage en efterundersøgelse af virkningen af at blive identificeret som anlægsebærer for cystisk fibrose.

## Design:

3 spørgeskemaundersøgelser af 160 anlægsebærere og 200 kvinder med negativt testresultat, som fik udført en cystisk fibrose-anlægsebærertest på Rigshospitalet mellem 1990 og 1992.

# **Psyko-socialundersøgelse**

Centrale spørgsmål i undersøgelsen:

- Giver screening anledning til alvorlig bekymring?
- Har du fortrudt, at du blev testet?
- Kan du huske informationen?
- Hvordan var den genetiske rådgivning?

**Cystisk Fibrose – Psykosociale undersøgelser 1991-1993:**

Psychosocial and social impact of carrier screening for CF among pregnant women – a pilot study

# Centrale spørgsmål

---

Gav testresultatet anledning til bekymring?	Test pos ** (n=122)	Test nega ** (n=140)
Meget	7% (8)	4% (5)
Noget	31% (38)	6% (9)
Lidt	50% (61)	21% (30)
Slet ikke	11% (14)	68% (95)
Intet svar	1% (1)	1% (1)

---

\*\* *Second questionnaire, October 1993*

**Cystisk Fibrose – Psykosociale undersøgelser 1991-1993**

Psychosocial and social impact of carrier screening for CF among pregnant women – a pilot study

# Centrale spørgsmål

---

Har du fortrudt, at du blev testet?	Test pos ** (n=122)	Test nega ** (n=140)
Nej	79% (96)	92% (129)
Ved ikke	16% (19)	6% (9)
Har fortrudt	3% (4)	1% (1)
Svarede ikke	2% (3)	1% (1)

---

\*\* *Second questionnaire, October 1993*

*Test positiv = anlægsbærer for Cystisk Fibrose*

*Test negativ = ikke anlægsbærer*

*Ref: H Clausen et al, Clin Genet 1996: 49: 200-205*

## **Udvalgte konklusioner**

- Den høje tilslutningsrate på 89% (6.599 ud af 7.400 gravide/par) viser, at befolkningen ønsker at gøre brug af et tilbud om anlægsbærerundersøgelse for en alvorlig arvelig og livstruende sygdom som CF.
- >79% har ikke fortrudt, at de fik foretaget en anlægsbærertest for CF.
- Anlægsbærerne forstod betydningen af at være 'rask' anlægsbærer, - at det ikke var skadeligt for deres helbred, og det ikke øgede risikoen for andre genetiske sygdomme.

## **Udvalgte konklusioner**

- Den umiddelbare reaktion hos kvinder identificeret som anlægsbærere, var: Overraskelse, Shock og Bekymring.

For de fleste kvinder varede bekymringen, indtil testresultatet for deres partner / mand forelå. Herefter faldt bekymringen til et niveau som før anlægsbærertesten.

- Testpersonerne tenderede til at tage det oplyste testresultat for pålydende og huskede ikke oplysninger om mulige 'falsk positive svar', 'falsk negative svar' og usikkerhed ved antal mutationer i testen.

# Vilstrup undersøgelse

## Formål:

- Undersøge befolkningens holdning til en undersøgelse (via en blodprøve) der kan vise om man bærer arveanlæg for Cystisk Fibrose, hvis man skal have et barn.
- Undersøge befolkningens holdning til hvorvidt sundhedsvæsenet skal tilbyde undersøgelser for alvorlige arvelige sygdomme generelt, via eksempelvis en blodprøve, tidligt i graviditeten.
- Undersøge hvem befolkningen finder der har ansvaret for at informere om mulighederne for at undersøge for alvorlige arvelige sygdomme i graviditeten.

# Vilstrup undersøgelse

## Målgruppe:

1.302 gennemførte interviews fordelt på 2 målgrupper.

1.002 interviews med et repræsentativt udsnit af personer 15 år + Danmark.

300 interviews med kvinder i alderen 18-40 år.

## Metode:

Telebusundersøgelse i perioden 29.11-12.12.2004.

Data i den første målgruppe er vægtet til repræsentativitet på parametrene køn, alder og geografi.

# Vilstrup undersøgelse

---

*Udvalgte spørgsmål:*

Inden for en kortere årrække vil det sikkert være muligt at tilbyde gravide undersøgelser for et større antal alvorlige arvelige sygdomme - via eksempelvis en blodprøve - tidligt i graviditeten.

Mener du, at undersøgelser for alvorlige arvelige sygdomme er noget, der skal tilbydes gennem det danske sundhedsvæsen?  
Eller mener du, at det ikke skal tilbydes?

	Ja	Nej
Befolkningen 15 år+ (1002 interviews)	82%	10%
Kvinder 18-40 år (300 interviews)	83%	12%

---

# Vilstrup undersøgelse

*Udvalgte spørgsmål:*

Mener du, at gravide selv skal betale for denne type undersøgelser?  
Eller mener du, at undersøgelserne ikke skal koste noget?  
Eller mener du, at der skal være delt betaling mellem sundhedsvæsenet og de gravide?

	Ikke koste	Delt
Befolkningen 15 år+ (1002 interviews)	73%	17%
Kvinder 18-40 år (300 interviews)	65%	28%

# Vilstrup undersøgelse

---

*Udvalgte spørgsmål:*

Mener du, at sundhedsvæsenet/lægen skal informere gravide om mulighederne for at undersøge for alvorlige arvelige sygdomme? Eller mener du, det er op til den gravide selv at finde disse informationer, og selv bede lægen om undersøgelse?

	Læge info	Egen info
Befolkningen 15 år+ (1002 interviews)	91%	5%
Kvinder 18-40 år (300 interviews)	93%	6%

---

# Vilstrup undersøgelse

*Udvalgte spørgsmål:*

Ville du selv tage imod en undersøgelse - via en blodprøve – der kunne vise, om du bærer arveanlæg for cystisk fibrose, hvis du skulle have et barn?

	Ja	Nej
Befolkningen 15 år+ (1002 interviews)	69%	22%
Kvinder 18-40 år (300 interviews)	71%	22%

# Vilstrup undersøgelse

---

*Udvalgte spørgsmål:*

Går du ind for fri abort?

	Ja	(Ja)	Nej
Befolkningen 15 år+ (1002 interviews)	75%	14%	8%
Kvinder 18-40 år (300 interviews)	80%	12%	8%

---

# Hovedkonklusioner

- Befolkning (80 %) ønsker, at sundhedsvæsnet skal tilbyde undersøgelser for alvorlige arvelige sygdomme, via eksempelvis en blodprøve, tidligt i graviditeten.
- Befolkningen (90%) ser det som sundhedsvæsnet / lægens ansvar at informere om mulighederne for at undersøge for alvorlige arvelige sygdomme i graviditeten.
- Befolkningen (70%) vil tage imod et tilbud om undersøgelse, via en blodprøve, der kan vise om de bærer arveanlæg for cystisk fibrose, hvis de skal have et barn.

## **CF-Foreningen mener ...**

- Anlægsbærertest og fosterdiagnostik i forbindelse CF, er ikke et spørgsmål om at udrydde handicappede, men alene et middel til at undgå alvorlige arvelige livstruende sygdom.
- Anlægsbærerscreening giver den gravide / parret mulighed for at træffe et frit informeret valg om, hvorvidt de ønsker at kommende barn skal fødes med denne arvelige og livstruende sygdom.
- CF-foreningen finder det diskriminerende og uetisk overfor befolkningen, at tilbud om CF-gentest kun gives til højrisikofamilier.

## **CF-Foreningens mål ...**

- Anlægsbærerscreening for CF bør gives som et GRATIS TILBUD til ALLE gravide i Danmark.
- Det er herefter den gravide / parrets suveræne valg om de ønsker at gøre brug af et til bud om anlægsbærerscreening for CF.
- Det er sundhedsvæsenets/lægens opgave at informere ALLE gravide om mulighederne for at undersøge for CF i graviditeten.
- 'Samfundet' skal til enhver til respektere den gravides / parrets beslutning, også selv om de vælger at føde et barn med CF, hvor andre ville have valgt anderledes.