

Skimun á meðgöngu og fósturgreining

Alla tíð hafa leikir og lærðir reynt að gera sér grein fyrir líðan barns í móðurkviði, eiginleikum þess, kyni, heilsu og horfum, án tillits til möguleika okkar til að hafa áhrif þar á. Í læknisfræði og heilsuvernd okkar tíma leggjum við okkur þó almennt fram um að skima eftir og greina aðeins ástand og sjúkdóma sem hægt er að meðhöndla, fyrirbyggja eða milda. Þetta á sannarlega við í mæðravernd, þar sem mjög víðtæk skimun er eitt helsta verkfærið.

Leiðin hefur verið löng frá bábiljum um að lögun legs og kviðar á meðgöngu segi til um kyn barnsins til þess að nú er hægt að greina erfðamengi fóstursins í einu litlu blóðsýni úr móðurinni. Hraðinn á þeirri leið hefur hins vegar verið eins og veldisvöxtur og engin ástæða er til að ætla að þar hægi nokkuð á. Fræðin eru orðin umfangsmikil og fósturgreining og meðgöngusjúkdómar (*fetal medicine*) hafa frá 2015 verið viðurkennd sem ein af 5 undirsérgreinum fæðinga- og kvensjúkdómalækninga hérlandis.

Skimun á meðgöngu felur í sér fjölmargt. Snemma í þungun er meðgöngulengd ákvörðuð með ómskoðun, en það er mikilvæg forsenda þess að hægt sé að fylgjast með fósturvexti og eykur öryggi síðar á meðgöngunni. Skimað er eftir gömlum og nýjum sýkingum, blóðleysi, rauðkornamótefnum, frávikum í fósturvexti, háþrýstingi og heilsuspillandi lifnaðarháttum auk áhættuþátta meðgöngueitrunar, sykursýki, skjaldkirtilssjúkdóma, segahneigðar og geðrænna vandamála. Í ómskoðun við 20 vikna meðgöngu er skimað eftir sköpulagsgöllum og óeðlilega staðsettri fylgju. Þá eru ótaldar viðbótarskimanir og eftirlit í fjölbura-meðgöngum. Allt ofangreint er að jafnaði boðið hverri barnshafandi konu en einnig mælt með að hún þiggi og er henni að kostnaðarlausu.

Auk þessa eru möguleikar á skimun og greiningu á litningafrávikum og þar hefur þróunin verið hvað hröðust undanfarið. Mælt er með að barnshafandi konum í mæðravernd séu boðnar upplýsingar um þessa skimunarmöguleika, en ekki beinlínis boðin skimunin sjálf í fyrstu og enn síður mælt með henni, sem er heldur ekki ókeypis.

Hérlandis er í dag skimað með samþættu líkindamati við 11-13 vikna meðgöngulengd eftir þremur litningaprístæðum: 21, 18 og 13, sem

birtast í heilkennum Downs, Edwards og Patau (í sömu röð). Gefnar eru tölulegar líkur á þessum þrístæðum út frá niðurstöðum ómskoðunar og lífefnavisum. Þessi skimun getur að auki vakið grun um og leitt til greiningar á öðrum frávikum, til dæmis þrílitun (*triploidy*), Turner-heilkenni, ýmsum sköpulagsgöllum og vaxtarseinkun svo eitthvað sé nefnt. Vakni grunur eða séu líkur „auknar“ á litningafrávikum þarf ástungu til sýnatöku til fullrar greiningar. Slíkt inngríp hefur vissa hættu á fósturláti í för með sér.

Framfarir og þróun í erfðafræði hafa getið af sér nýja möguleika í þessu ferli þar sem NIPT (*non-invasive prenatal testing*) kemur til sögunnar. NIPT er greiningarpróf þar sem erfðaeftirbirtun fósturs er einangrað úr blóði móður og hægt er að kortleggja litningagerð þess og þar með greina frávik. Ótvíræður er kostur þess að ekki þarf hættulegt inngríp til greiningar, en líta má á það sem ókost að við getum setið uppi með óþarflega miklar upplýsingar.

Notkun þessarar tækni er mislangt á veg kominn í nágrannalöndum okkar og ekki komin í gagnið hér á landi. Löggjöf, faglegar vinnureglur og viðhorf til fósturgreiningar og meðferðar á meðgöngu eru mismunandi milli landa og var það meðal umræðuefna á norrænu þingi um fósturgreiningu og meðgöngusjúkdóma sem nýlega var haldið í Reykjavík og fjallað er um í þessu tölu-blaði.

Þingið var þverfaglegt þar sem fæðinga- og kvensjúkdómalæknar, erfðafræðingar, ljósmæður, siðfræðingar og erfðaráðgjafar tóku þátt auk leikmanna, ef leikmenn skyldi kalla; fólk sem hefur nýtt sér möguleika fósturskimunar og -greiningar og þurft að taka erfiðar ákvarðanir þar að lútandi. Einkum var málþing um siðfræði og reynslu foreldra áhugavert og vandað og bar vitni auðmjúkum áhuga þessara sérfræðinga á siðfræðilegum álitamálum og vanda í sérgrein sinni. Siðfræðiumræðan tekur aldrei enda og á ekki að gera það. Hún er okkur nauðsynlegur stuðningur í starfi.

Heimild

Klínískar leiðbeiningar um meðgönguvernd heilbrigðra kvenna í eðlilegri meðgöngu. Embætti landlæknis 2008 (endurskoðun 2010).



Þóra Steingrimsdóttir

fæðinga- og kvensjúkdómalæknir við læknadeild Háskóla Íslands og kvennadeild Landspítala

thoraste@landspitali.is

Screening in Pregnancy and Fetal Medicine

Þóra Steingrimsdóttir MD, Professor of Obstetrics and Gynecology, University of Iceland

doi.org/10.17992/ibl.2018.06.186