



2020-02-27

Till Socialstyrelsen
socialstyrelsen@socialstyrelsen.se
Dnr: 4.1-36686/2019 och

ScreeningXALD@socialstyrelsen.se
Öppen remiss

Remissvar:

Socialstyrelsens förslag till **Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:12) om undantag från kravet på tillstånd till genetisk undersökning vid allmän hälsoundersökning** och **Socialstyrelsens föreskrifter om ändring i föreskrifterna (HSLF-FS 2019:13) om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom vävnadsprover i PKU-biobanken**

och

Socialstyrelsens öppna remiss förslag rekommendation om screening för X-ALD

<https://www.socialstyrelsen.se/regler-och-riktlinjer/nationella-screeningprogram/remissversioner/x-bunden-adrenoleukodystrofi-x-ald/>

Svenska Läkaresällskapet (SLS) är läkarkårens oberoende, vetenskapliga professionsorganisation, en ideell, partipolitiskt och fackligt obunden förening. Vårt syfte är att verka för förbättrad hälsa och sjukvård genom att främja vetenskap, utbildning, etik och kvalitet.

SLS har fått förslag på föreskrifter om ändring i (HSLF-FS 2019:12) och (HSLF-FS 2019:13) på remiss. Remissvaret är berett och framtaget av *SLS delegation för medicinsk etik (DME)*. Samtidigt härmed svarar DME på den öppna remissen ”Rekommendation om screening för X-ALD”. Detta svar sänds till båda de mailadresser som uppgivits för remisserna.

Konsekvensutredningen och förslag om ändring i föreskrifterna HSLF-FS 2019:13 och (HSLF-FS 2019:12)

SLS delegation för medicinsk etik delar inte Socialstyrelsens slutsats, s. 10 i konsekvensanalysen, att det ”sammantaget /.../ finns fog för att föreskriva att även vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera X-ALD”. Myndighetens slutsats är förbluffande eftersom de utredningar som tagits fram enligt gällande modell för handläggningsordning¹ med anledning av denna frågeställning pekar i annan riktning, inte minst den etiska analys² som beställts och godkänts av myndigheten. Utredningen borde enligt handläggningsordningen tvärtom ha avslutats efter att samtliga av de 15 uppställda kriterierna inte varit uppfyllda.

Sammanfattningsvis finner DME att:

- Nyföddhetscreening av etiska och medicinska skäl inte bör införas vad gäller sjukdomen X-ALD

¹ Nationella screeningprogram, Modell för bedömning, införande och uppföljning, Socialstyrelsen; 2014.

² <https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/nationella-screeningprogram/2019-11-6427-etisk-analys.pdf>

- Om detta ändå sker kan inte denna genetiska undersökning undantas från reglerna enl LGI, utan fullständigt separat informerat samtycke krävs.

”Det finns flera nackdelar med nyföddhetscreening för X-ALD. Den mest uppenbara är att screeningen skulle diagnostisera alla dem med senare debuterande eller mildare former av X-ALD, och även dem som inte alls utvecklar några symtom. Dessa ska då monitoreras i årtal, med oklar nytta och risk för minskad livskvalitet för dem själva och familjen. Även om det inte finns tillståndsspecifik evidens för dessa risker, kan man även här extrapolera från andra studier på liknande områden. Till detta kommer belagda risker för bifynd och behandlingsbördor.” (2).

”Det går inte att förutse om och i så fall när i livet en anlagsbärare kommer att utveckla en lindrig eller allvarlig form av sjukdomen. Det kan innebära betydande negativa effekter psykosocialt och livskvalitetsmässigt för anlagsbärarna och deras familjer. I dag finns inget liknande screeningprogram i Sverige, där nyfödda screenas för en sjukdom som inte omedelbart kräver behandling och där individer behöver delta i ett uppföljningsprogram under lång tid³.”

”När anlagsbärskapet är bekräftat behöver barnet kontinuerligt kontrolleras av hälso- och sjukvården i ett utarbetat uppföljningsprogram. Barnet ska då undersökas vid 6, 18 och 30 månaders ålder. Sedan varje halvår från 3 till 10 års ålder och därefter en gång per år. I uppföljningen ingår magnetkameraundersökning, kontroll av binjurebarkens funktion och neuropsykologiska bedömning. [3].” – det kan tilläggas att magnetkameraundersökning i åldrarna 0 till ca 6-7 år vanligen behöver utföras med barnet i narkos, vilket är en belastning resursmässigt, och medför i sig en risk för barnet, även om den är liten. Därutöver saknas uppgift eller erfarenhet av hur länge monitoreringen bör pågå. Eftersom det förekommer sen debut kanske denna kommer att bli livslång?

”Det planerade uppföljningsprogrammet behöver dock pågå under lång tid och kommer sannolikt innebära en stor psykologisk belastning för pojkarna och vårdnadshavarna. Det finns även negativa effekter eftersom det inte går att förutse om och i sådana fall när ett barn med anlag för X-ALD kommer att utveckla en lindrig eller allvarlig form av sjukdomen. En del anlagsbärare kommer aldrig att få symtom. Det finns även risk för oönskade bifynd. Även bifynd vad gäller sjukdomar som inte har någon botande behandling. Andra etiska svårigheter är att individens autonomi åsidosätts samtidigt som det finns risk för falskt positiva resultat. Screeningen skulle även kunna upptäcka anlagsbärare som senare inte visar sig utveckla den allvarligare formen av X-ALD. Kunskapen är begränsad om de psykosociala och livskvalitetsrelaterade effekterna av att leva med diagnosen och med osäkerheten om vilka symtom som kan utvecklas [2]. X-ALD avviker från den typ av sjukdomar som screening med PKU-provet inkluderar i dag eftersom majoriteten av de som identifieras i screeningen för X-ALD inte kommer att behöva screeningens avsedda behandling, stamcells-transplantation. Det finns inte heller något screeningsprogram där nyfödda screenas för en sjukdom som inte behöver omedelbar behandling.”(2)

DME håller således inte med om att ”Kraven för tillstånd i LGI får anses uppfyllda för sjukdomen X-ALD.”

DME håller heller inte med om, s. 9 konsekvensanalysen, att vid ”screening för X-ALD får det anses överflödigt med prövning av tillstånd i varje enskilt fall. Socialstyrelsen föreslår därför att kravet på tillstånd till en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning inte ska gälla undersökningar avseende X-ALD”. DME menar att om X-ALD-screening tillförs de undersökningar som ingår i PKU-provet, så etableras en ny praxis, eftersom X-ALD avviker påtagligt från övriga tjugofem sjukdomar som ingår i dagens prov. Därför bör kraven på informerat samtycke ställas väsentligt högre och reglerna inom Lag om genetisk integritet ska gälla.

För Delegationen för medicinsk etik, Svenska Läkaresällskapet

Mikael Sandlund, ordförande
Professor/överläkare

Erik Björk, ledamot
Docent/klinisk genetiker

³ Screening för X-bunden adrenoleukodystrofi (X-ALD), Rekommendation och bedömningsunderlag, Remissversionen, Socialstyrelsen; 2019.