

Nytt fosterprov utmanar

AV PER SNAPRUD UR F&F 1/2011.

Ett enkelt blodprov från en gravid kvinna kan avslöja genetiska sjukdomar hos fostret. Testerna säljs redan på postorder. Den nya tekniken är ofarlig – men ställer livsavgörande frågor om genetiskt urval.

Iselinn sitter i mammas knä och håller hennes pekfinger i ett fast grepp med sin lilla hand. Hon stirrar mjölkdåsig medan hennes föräldrar, Sofia och John Tapper, berättar om helgen då funderingarna på ett genetiskt test ställde livet på ända.

Som så många andra blivande föräldrar tog de chansen att göra ett så kallat kub-test, en undersökning som anger sannolikheten för att ett barn ska födas med Downs syndrom. Testet bygger på en tidig ultraljudsundersökning, halterna av vissa ämnen i kvinnans blod samt hennes ålder. De fick resultatet på eftermiddagen en torsdag i november förra året.

– Vi fick en hög sannolikhet, och blev erbjudna att göra ett fostervattenprov redan på måndag morgon klockan åtta, säger Sofia Tapper.

Ett traditionellt fostervattenprov ger ett betydligt säkrare besked. En nackdel är att kromosomanalysen kräver ett nålstick in i livmodern. Risken för att ingreppet ska orsaka missfall är strax under en procent. Vid ett moderkaksprov, som fyller samma funktion, är risken ungefär lika stor.

– Det kändes som ett väldigt stort steg att ta den risken. Vi blev tvungna att verkligen tänka igenom vad vi skulle göra med svaret, säger Sofia Tapper.

När måndagen kom hade de bestämt sig. På grund av risken för missfall tackade de nej till fostervattenprovet och vissheten om fostrets kromosomer.

Men i framtiden kan det bli möjligt att göra ett kromosomtest utan att samtidigt utsätta fostret för en risk. Just nu utvecklar flera företag ett slags test som bara kräver ett enkelt blodprov från den gravida kvinnan. Det kan leda till betydligt färre traditionella kromosomtester.

Allt började år 1997. Dennis Lo, professor i kemisk patologi vid Chinese university i Hongkong, gjorde en banbrytande upptäckt.

– Jag hade läst att dna från en cancertumör läcker ut i blodplasman, och tänkte att det finns vissa likheter med ett foster hos en gravid kvinna. Både tumören och fostret är ett slags parasiter i kroppen, säger Dennis Lo.

Hans mätningar visade för första gången att dna från ett foster läcker ut från moderkakan och hamnar i kvinnans blod. Mellan tre och fem procent av allt dna i en gravid kvinnas blodplasma kommer från fostret. Resten är från hennes egna celler.

Dennis Lo och flera andra forskare har under de senaste åren hittat olika sätt att analysera blodprover från gravida för att avgöra om kvinnornas foster har tre i stället för två kopior av kromosom 21, den kromosomförändring som orsakar Downs syndrom.

På frågan hur Sofia och John Tapper skulle ha resonerat om ett sådant test hade varit tillgängligt när de gick i väntans tider förra året svarar John:

– Jag skulle ha sagt ja.

Sofia nickar.

– Vi kom fram till att även om vi hade fått veta att det var ett barn med Downs syndrom så skulle vi inte ha kunna ta bort det. Men vi skulle ändå vilja veta så att man kan förbereda sig så mycket det går, säger hon.

Iselinn föddes i juni utan Downs syndrom. I hennes fall skulle fosterdiagnostiken bara ha betytt att Sofia och John Tapper hade kunnat få en kortare period av ovisshet. Men den tekniska utvecklingen är på god väg att ändra förutsättningarna för den typ av beslut som de blev tvungna att fatta.

Än så länge ger analyser av foster-dna från ett blodprov ett mindre säkert besked om eventuella kromosomavvikelse än ett traditionellt fostervattenprov, eller ett moderkaksprov. Men rapporter om tekniska framsteg publiceras i snabb takt, ibland lite för snabbt.

Företaget Sequenom i USA satsade tidigt på att utveckla ett så kallat icke-invasivt fostertest för Downs syndrom (trisomi 21). Rapporter om lovande resultat höjde företagets börskurs – ända tills resultaten visade sig vara påhittade.

I september 2009 skrev Sequenom i ett pressmeddelande att "... allmänheten ska inte längre lita på några tidigare meddelade test-data och resultat från företagets icke-invasiva fostertest för trisomi 21". Företagets vd och sex av hans medarbetare fick sparken. Skandalen ledde till att värdet på Sequenoms aktier störtök.

Trots bakslaget bedömer många experter att den nya typen av kromosomanalys så småningom kan börja användas i stor skala. Sequenom och minst ytterligare ett företag arbetar vidare med ett test för sådana diagnoser hos foster.

Det bekymrar Marita Wengelin, mamma till en pojke med Downs syndrom. Hon har tidigare varit ordförande i Svenska Downföreningen och är engagerad i frågan om fosterdiagnostik.

– Allt finare metoder för att välja bort foster med Downs syndrom blir en signal om att de här barnen inte borde få födas. Det är sorgligt, säger hon.

I Sverige aborteras cirka 500 foster per år på grund av olika avvikelser hos fostret. Den vanligaste diagnosen är Downs syndrom.

Men det finns andra sätt att använda de nya möjligheterna att analysera foster-dna från ett blodprov. Vissa gravida kvinnor bildar antikroppar mot sitt foster. Det kan ske om kvinnans blod är RhD-negativt och fostrets RhD-positivt. Den första graviditeten brukar gå bra. Under en ny graviditet med ett RhD-positivt foster kan antikroppar från kvinnan angripa fostrets röda blodkroppar.

Läkare förebygger problemet genom att ge kvinnan sprutor med andra sorters antikroppar. Det behövs inte om mamman och fostret har samma blodgrupp. En enkel analys av foster-dna i ett blodprov räcker för att undvika onödiga behandlingar. Metoden började användas i Sverige 2004, och testas nu i stor skala på alla RhD-negativa kvinnor som väntar barn i Stockholm.

Foster-dna i blodprover kan också användas för att ta reda på fostrets kön. Det är viktig information för en familj med en ärftlig sjukdom kopplad till könskromosomerna, till exempel Duchennes muskeldystrofi som bryter ner kroppens muskler.

Sjukdomen beror på en mutation på X-kromosomen. Den drabbar vanligtvis bara pojkar. Flickor har två X-kromosomer och slipper symtom om mutationen bara finns på den ena. Om fostret är kvinnligt finns ingen anledning att gå vidare med fostervattenprov.

Dessa metoder granskas just nu av Statens beredning för medicinsk utvärdering, SBU, som kommer att presentera sina slutsatser till våren. Syftet är att ta reda på vilken nytta som patienterna har av testerna, om de är värda sitt pris och vilka etiska frågor de ställer.

En grupp experter i Storbritannien har nyligen gjort en liknande granskning på uppdrag av National health service, den statliga myndigheten för brittisk sjukvård. Genetikern Caroline Wright ledde arbetet.

– Det finns stora fördelar. Kvinnor kan göra ett test på fostret utan att öka risken för missfall, och hon kan göra det tidigt under graviditeten vilket ger mer tid att överväga olika alternativ, säger hon.

Caroline Wright understryker att just dessa fördelar samtidigt leder till etiska, juridiska och sociala frågor som ytterst handlar om synen på människan – vilka barn som familjer och samhällen är villiga att acceptera.

De mest invecklade etiska problemen gäller Downs syndrom, enligt Caroline Wright. Hon tänker sig att ett blodprov från en gravid kvinna i förlängningen kan ersätta både dagens screening med kub-testet och diagnoser med traditionellt fostervattenprov.

Det skulle innebära en genomgripande förändring. Redan i dag tackar många ja till screening med kub-testet utan några djupare funderingar över vad det innebär. Familjen Tapper har erfarenhet av det.

– Vi såg det som en rutinkontroll, som en del av besöken på mödravårdscentralen, säger Sofia Tapper.

Inför ett beslut om fostervattenprov uppstår ett nytt tillfälle att tänka efter och resonera. Men om det räcker med ett enkelt blodprov försvinner den möjligheten.

– Det är tänkbart att blodprovet blir en del av rutinen. Jag tror att man måste hantera det med bättre information till både vårdpersonal och allmänhet, säger Caroline Wright.

Ett blodprov för analys av fostrets dna kan tas redan i den sjunde graviditetsveckan, medan ett moderkaksprov görs tidigast under vecka 10 och ett fostervattenprov under vecka 14.

I de fall kvinnan väljer att göra abort blir ingreppet enklare än senare under graviditeten. Samtidigt kan enkelheten i sig öka sannolikheten för abort. Bilden kompliceras ytterligare av att en tidigare diagnos kan leda till abort av ett foster med en avvikelse som senare av naturliga orsaker skulle ha lett till missfall.

Flera experter har också påpekat att det kan vara svårt att tacka nej till ett gentest som inte innebär någon risk för fostret. Därmed kan fler foster bli gentestade, och blivande föräldrar ställas inför kunskap som de hade velat slippa hantera.

– Redan nu kan det vara jättesvårt att ta till sig all information om fosterdiagnostik. Jag vågar nästan inte tänka på hur det blir med nya tester, säger Kajsa Longhi, chef för Liljeholmens barnmorskemottagning i Stockholm.

Hon är både barnmorska och psykoterapeut och har lång erfarenhet av att resonera med blivande föräldrar som är oroliga för eventuella avvikelser hos ett foster. Framtidens gentester på foster kan krympa utrymmet för den typen av samtal.

Fostervattenprov eller moderkaksprov är ett avancerat ingrepp som görs på en klinik av utbildad personal. Att ta ett blodprov är så enkelt att vem som helst kan göra det. Det ger nya möjligheter till fosterdiagnostik via internet.

Företaget Pinkorblue i USA erbjuder könstest på foster redan under den sjunde graviditetsveckan. Ett videoklipp på företagets webbplats visar hur det går till. En kvinna sticker sig själv i en fingertopp med en steril nål och placerar tre droppar blod på en papperslapp. När blodet har torkat skickar hon lappen till företaget, som analyserar dna från fostret i blodet. Efter några dagar kommer svaret i ett mejl. Testet kostar cirka 1 200 kronor.

För drygt 8 000 kronor erbjuder företaget Dnaplus, även det i USA, ett faderskapstest på foster. Tanken är att en gravid kvinna ska kunna ta reda på vem av upp till tre olika män som är fadern.

Förutom sitt eget blodprov skickar hon in genetiskt material från männen, till exempel skäggstubbe från en rakapparat eller en fimp med rester av saliv. Företaget lovar att männen inte får reda på något: ”Eftersom det inte behövs någon läkare under testprocessen kan vi garantera absolut och total sekretess.”

En lång rad nya gentester på foster kommer att bli tillgängliga i framtiden, enligt Dennis Lo. Han förutspår att forskare redan år 2020 kommer att kunna sammanställa all genetisk information om ett foster genom att analysera blod från en gravid kvinna.

John Tapper är fundersam inför de tekniska möjligheterna. Han studerar till läkare och hoppas att samhället kommer att hitta sätt att begränsa testandet.

– Jag kan se framför mig att mer och mer anses avvikande. Då får man mindre och mindre tolerans för den som inte passar in i mallen, säger han.

FÖRFATTARE:

[PER SNAPRUD](#)