

Svar

heilbrigðisráðherra við fyrirspurn frá Steinunni Þóru Árnadóttur um fósturgreiningar.

1. *Hvaða tölulegu upplýsingar liggja fyrir um fósturgreiningar hér á landi árin 2007–2014?*

Upplýsingar um fósturgreiningar liggja fyrir í skýrslum fæðingarskrár fyrir árin 2007–2012.

Árið 2013 er nú í vinnslu og skýrsla verður birt í lok árs.

Árið 2014 er enn ekki liðið og því hefur ekki verið gert uppgjör.

Hér eru fyrirliggjandi upplýsingar fyrir árin 2007–2012 úr skýrslum fæðingarskrár settar í töflu. Vísað er til fósturskimunar annars vegar við 12 vikur með samþættu líkindamati (ómun og lífefnavísar) þar sem reiknaðar eru líkur á þrístæðum 13, 18 og 21 og hins vegar ómun við 20 vikur:

Fósturgreining 2007–2012.

Ár	Fjöldi	Niðurstaða	Fjöldi	Niðurstaða
		Fósturskimun við 12 vikna meðgöngu. Konur alls staðar af landinu. Ómskoðun er aðeins framkvæmd á Akureyri og Kvennadeild LSH.		Fósturskimun við 20 vikna meðgöngu. Ómskoðun er framkvæmd víða á landinu, m.a.: Akranesi, Ísafirði, Akureyri, Seyðisfirði, Neskaupstað, Vestmannaeyjum, Selfossi, Keflavík. Hér eru aðeins upplýsingar frá LSH en vandamálum er vísað þangað víðsvegar af landinu.
2007	3.161	111 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21. 91 valdi greiningarpróf sem leiddi til greiningar á 9 litningagöllum; fimm T21, eitt tíglnun T21, eitt 45X, ein þrilitnun og ein þrístæða 16. Allar kusu að enda meðgönguna. 20 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21 en afþökkuðu greiningarpróf.	3.406*	Alvarleg vandamál greindust hjá 40 fósturum. Í 12 tilfellum var bundinn endi á meðgöngu (fóstureyðing), þar af var einn litningagalli. 28 börn fæddust lifandi.

Ár	Fjöldi		Niðurstaða	Fjöldi	Niðurstaða
2008	3.482	123 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21.	99 völdu greiningarpróf sem leiddi til greiningar á 21 litningagalla; 10 T21, ein þrístæða 13, 2 þrístæður 18, 2 tilfelli XO, þrjú tilfelli af þrilitnun og tvö tilfelli af þrístæðu 21 tíglun og eitt tilfelli af þrístæðu 16 tíglun. Þrjú lifandi börn fæddust með tíglun; 2 þrístæða 21 og 1 þrístæða 16. Í öðrum tilfellum var meðgöngu lokið með fóstureyðingu. 24 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21 en afþökkuðu greiningarpróf.	3.573*	Alvarleg vandamál greindust hjá 57 fósturum. Í 7 tilfellum var bundinn endi á meðgöngu (fóstureyðing), þar af var eitt tilfelli þrístæðu 18. 50 börn fæddust lifandi en 1 barn lést skömmu eftir fæðingu vegna alvarlegra veikinda. Þetta árið voru 3 fóstur veik vegna parvo-sýkingar móður, öll fengu meðferð í móðurkviði í London, 2 lifðu en ein meðgangan endaði með fóstureyðingu vegna langt gengins sjúkdóms barns.
2009	3.623	147 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21.	113 völdu greiningarpróf sem leiddi til greiningar á 14 litningagöllum. Sjö tilfelli þrístæða 21, 2 þrístæðu 13, 2 þrístæðu 18, 1 þrilitnun, 1 47,YYY og 1 47,XXX. Barn fæddist með 47,XXX en aðrar kusu að binda enda á meðgönguna. 34 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21 en afþökkuðu greiningarpróf.	3.611*	Alvarleg vandamál greindust hjá 42 fósturum. Í 7 tilfellum var bundinn endi á meðgöngu (fóstureyðing), þar af var eitt tilfelli þrístæðu 21. 34 börn fæddust lifandi, eitt lést á fyrstu viku vegna alvarlegra byggingargalla.
2010	3.505	83 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21.	73 völdu greiningarpróf sem leiddi til greiningar á 22 litningagöllum. Níu þrístæðu 21, fjögur þrístæðu 13, fjögur þrístæðu 18, eitt þrilitnun og 4 með einstæðu X. Allar nema ein (einstæða X) kusu að enda meðgönguna. 10 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21 en afþökkuðu greiningarpróf.	3.475*	Alvarleg vandamál greindust hjá 35 fósturum. Í 8 tilfellum var bundinn endi á meðgöngu (fóstureyðing), þar af tvö tilfelli vegna litningagalla. 27 börn fæddust lifandi.

Ár	Fjöldi		Niðurstaða	Fjöldi	Niðurstaða
2011	3.297	68 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21.	55 völdu greiningarpróf sem leiddi til greiningar á 9 litningagöllum. Þrjú T21, tvö þrístæða 18, tvö þrílitnun, eitt með einstæða X og eitt hringlitning litn. 1. Allar kusu að enda meðgönguna. 13 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21 en afþökkuðu greiningarpróf.	3.196*	Alvarleg vandamál greindust hjá 35 fósturum. Í 8 tilfellum var bundinn endi á meðgöngu (fóstureyðing), þar af 3 vegna litningagalla. 25 börn fæddust lifandi, eitt barn fæddist andvana og í einu tilfelli varð fósturlát.
2012	3.392	74 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21.	60 völdu greiningarpróf sem leiddi til greiningar á 12 litningagöllum. Fjögur þrístæðu 21, þrjú þrístæðu 18, þrjú þrístæða 13, eitt með einstæðu X og eitt með hringlitning á litn. 4. Allar kusu að enda meðgönguna. 14 konur fengu niðurstöðu um auknar líkur á litningaþrístæðum 13, 18 eða 21 en afþökkuðu greiningarpróf.	3.303*	Alvarleg vandamál greindust hjá 43 fósturum. Í 14 tilfellum var bundinn endi á meðgöngu (fóstureyðing). 29 börn fæddust lifandi.
* LSH eingöngu.					

Á tímabilinu komu 20.460 konur í fósturskimun við 12 vikur, en skimað er fyrir litningaþrístæðum 13, 18 og 21 ásamt byggingargöllum, og 20.564 konur komu í fósturskimun við 20 vikur, en þá er skimað fyrir byggingargöllum sem stundum leiða til greiningar á litningagöllum.

2. *Hversu hátt hlutfall meðgangna endar með fóstureyðingu í þeim tilfellum þegar fóstur greinist með Downs-heilkenni? Hversu hátt hlutfall meðgangna endar með fóstureyðingu þegar fóstur greinist með önnur litningafrávik en þrístæðu 21 (Downs-heilkenni)?*

Á þessum árum greindust alls 38 tilvik af þrístæðu 21 við 12 vikur, allar meðgöngurnar enduðu með fóstureyðingu.

Á þessum árum greindust alls 49 tilvik af litningagöllum öðrum en þrístæðu 21 við 12 vikur. Einni meðgöngu lauk með fæðingu fullburða barns með litningagerð 47,XXX. Þrem meðgöngum lauk við fulla meðgöngu þar sem tíglun var til staðar, tvö tilfelli af tíglun fyrir litning 21 og eitt tilfelli með tíglun af litningi 16. Í 45 tilfellum endaði meðganga með fóstureyðingu.

3. *Er tíðni fóstureyðinga á Íslandi, sökum þess að fóstur greinist með litningafrávik, frábrugðin því sem gerist annars staðar á Norðurlöndum á árabílinu 2007–2014?*

Til að svara þessari spurningu nákvæmlega þarf lengri tíma til að afla gagna. Á Norðurlöndunum (Danmörku, Noregi, Svíþjóð, Finnlandi) er alls staðar boðið upp á fósturskimun, bæði við 12 og 20 vikur. Noregur er eina landið sem setur takmarkanir á skimun, Danir bjóða öllum í skimun en í Svíþjóð er svæðisbundið hve mikil þjónusta er í boði og almennt er þjónustustig lægra á landsbyggðinni.

4. *Hvernig er upplýsingum og ráðgjöf til verðandi foreldra um snemmóm skoðun og fósturgreiningar háttad? Hvaða aðilar annast slíka fræðslu?*

Fræðslan fer fram á heilsugæslustöðvum og hjá sjálfstætt starfandi fæðingar- og kvensjúkdómalæknum. Á heilsugæslu eru það ljósmæður, ásamt heimilislæknum, sem gefa upplýsingar. Á lækna stofum eru það fæðingar- og kvensjúkdómalæknar sem veita upplýsingar og ráðgjöf. Þær konur sem eru í áhættumæðravernd á LSH fá ráðgjöf þaðan frá ljósmæðrum og fæðingarlæknum. Til eru upplýsingabæklingar frá heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins og LSH, unnir í samvinnu við landlækniseimbættið ásamt upplýsingabæklingum frá fósturgreiningardeild LSH. Einnig eru upplýsingar aðgengilegar á ytri vef kvennadeildar LSH og á vef heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins. Ef fósturskimun við 12 vikur gefur auknar líkur á þrístæðum 13, 18 og 21 gefa ljósmæður fósturgreiningardeildar fyrstu ráðgjöf, síðan læknar fósturgreiningardeildar, ásamt erfðaráðgjafa og erfðalækni, en það er mismunandi eftir því hver undirliggjandi vandi er.

5. *Hvers konar ráðgjöf er verðandi foreldrum boðin þegar fósturgreining leiðir í ljós að fóstur er með litningafrávik?*

Ráðgjöf ljósmæðra og lækna fósturgreiningardeildar. Einnig ráðgjöf hjá erfðaráðgjafa og erfðalækni. Ef þar óskar að hitta foreldra sem hafa staðið í sömu sporum er reynt að verða við þeim óskum.

6. *Hefur verið gerð könnun á félagslegum aðstæðum fólks með Downs-heilkenni og önnur litningafrávik og lífsgæðum þeirra og fjölskyldna þeirra?*

Ekki hefur verið gerð sérstök könnun á félagslegum aðstæðum fólks með Downs-heilkenni. Hins vegar hefur fólk með Downs-heilkenni verið þátttakendur í almennum úttektum/könnunum á stöðu fatlaðs fólks sem ráðuneytið hefur framkvæmt.