

# SCREENING AF GRAVIDE INDVANDRERE FOR HÆMOGLOBINOPATI

– en medicinsk teknologivurdering

Sammenfatning

2009

# SCREENING AF GRAVIDE INDVANDRERE FOR HÆMOGLOBINOPATI

– en medicinsk teknologivurdering  
Sammenfatning

Anne-Mette Hvas<sup>1</sup>, Lars Ehlers<sup>2</sup>, Holger Jon Møller<sup>3</sup>

1. Klinisk Biokemisk Afdeling, Århus Universitetshospital, Skejby
2. MTV og Sundhedstjenesteforskning, Center for Folkesundhed, Region Midtjylland
3. Klinisk Biokemisk Afdeling, Århus Universitetshospital, Århus Sygehus

Screening af gravide indvandrere for hæmoglobinopati – en medicinsk teknologivurdering;  
Sammenfatning

© Sundhedsstyrelsen, Monitorering og Medicinsk Teknologivurdering

URL: <http://www.sst.dk/mtv>

Emneord: Medicinsk teknologivurdering, MTV, talassæmi, seglcelle anæmi, screening, prænatal diagnostik, hæmoglobinopati, indvandrer, gravid, screening

Sprog: Dansk med engelsk resume

Format: pdf

Version: 1,0

Versionsdato: 13. maj 2009

Udgivet af: Sundhedsstyrelsen, juni 2009

Kategori: Rådgivning

Design: Sundhedsstyrelsen og 1508 A/S

Layout: Schultz Grafisk

Elektronisk ISBN: 978-87-7676-925-3

Elektronisk ISSN: 1601-586X

Denne rapport citeres således:

Hvas A-M, Ehlers L, Møller HJ.

Sundhedsstyrelsen, Monitorering og Medicinsk Teknologivurdering

Screening af gravide indvandrere for hæmoglobinopati – en medicinsk teknologivurdering

København: Sundhedsstyrelsen, Monitorering og Medicinsk Teknologivurdering, 2009

Serienavn 2009; 9(3)

---

Serietitel: Medicinsk Teknologivurdering – puljeprojekter

Serieredaktion: Mogens Hørder & Stig Ejdrup Andersen

Serieredaktionssekretær: Stig Ejdrup Andersen

---

For yderligere oplysninger rettes henvendelse til:

Sundhedsstyrelsen

Monitorering og MTV

Islands Brygge 67

2300 København S

Tlf. 72 22 74 00

E-mail: [emm@sst.dk](mailto:emm@sst.dk)

Hjemmeside: [www.sst.dk/mtv](http://www.sst.dk/mtv)

Rapporten kan downloades fra [www.sst.dk](http://www.sst.dk) under udgivelser

# Sammenfatning

Nærværende medicinske teknologivurdering (MTV) er udarbejdet med det sigte at vurdere evidensen for og konsekvenserne af at indføre et screeningsprogram for hæmoglobinopati blandt gravide indvandrere.

MTV-rapporten omhandler indledningsvist en beskrivelse af hæmoglobinopatiernes kliniske, epidemiologiske, ætiologiske, diagnostiske, prognostiske og behandlingsmæssige forhold. Dernæst følger en vurdering af patientaspektet ud fra etiske perspektiver og en beskrivelse af holdninger til prænatal diagnostik og svangerskabsafbrydelse blandt indvandrerkvinder. Fordele og ulemper ved forskellige organisatoriske modeller præsenteres og diskuteres primært på baggrund af en komparativ analyse af forholdene i England og i Københavnsområdet. Slutteligt følger en systematisk gennemgang og vurdering af den nationale og internationale økonomiske litteratur samt en analyse af de økonomiske konsekvenser ved at indføre et screeningsprogram.

Der har siden 1995 været et screeningsprogram for hæmoglobinopati blandt gravide indvandrere i Københavnsområdet. Programmet har dog ikke været vurderet ved en MTV. I 2005 etableredes i det tidligere Århus Amt et screeningsprogram, og i nærværende MTV vurderes evidensen for etablering af et sådant program samt resultaterne efter implementering af screeningsprogrammet.

## Teknologi og sygdomsbeskrivelse

### Hvorfor screene?

Hæmoglobinopatier er arvelige hæmoglobinsygdomme, som ofte er forbundet med høj sygelighed og dødelighed, hvis man har arvet et sygt gen fra begge sine forældre. Sygdommene kan blandt andet indebære svær blodmangel, knoglemisdannelser, knoglesmerter samt forstørret milt og risiko for blodpropper. På grund af indvandring til Danmark fra lande, hvor hæmoglobinopatier er relativt hyppige, er det ud fra World Health Organisation's (WHO) screeningskriterier relevant at overveje screening af gravide indvandrere for hæmoglobinopati i Danmark.

### Hvem skal undersøges?

En systematisk litteraturgennemgang peger på, at det er relevant, at kvinder fra følgende lande undersøges ved første svangreundersøgelse, hvis kvinden ikke tidligere er undersøgt for hæmoglobinopati:

Middelhavsområdet, Iran, Irak, Pakistan, Afrika (eller af afrikansk oprindelse), Mellemøsten, Indien og Sydøstasien.

### Hvad skal screeningsundersøgelsen indeholde?

Ifølge internationale retningslinjer er det relevant at kunne identificere følgende hæmoglobinopatier:

- a. Heterozygote former for  $\beta$ -talassæmi,  $\alpha$ -talassæmi, Hæmoglobin S, Hæmoglobin C og Hæmoglobin E
- b. Homozygote og dobbelt heterozygote tilstande med genotypen  $\alpha$ -talassæmia major,  $\beta$ -talassæmi/Hæmoglobin E sygdom, seglcelleanæmi (Hæmoglobin S/Hæmoglobin S,  $\alpha$ -talassæmi/Hæmoglobin S, Hæmoglobin S/Hæmoglobin C)
- c. Hæmoglobin D, Hæmoglobin H og Hæmoglobin O-Arab.

Det er i Danmark muligt at etablere et selektivt screeningsprogram, der lever op til ovenstående, da teknologien til denne screening er valid og tilgængelig.

## Vurdering af patientaspektet

Patientaspektet involverer flere problemstillinger:

- Indvandrerkvinders holdning til prænatal screening
- Indvandrerkvinders holdning til svangerskabsafbrydelse
- Undersøgelsestidspunktet.

### Holdning til prænatal screening og svangerskabsafbrydelse

Indvandrerkvinder forholder sig generelt positivt til prænatal screening for hæmoglobinopati. Denne holdning er for kvinderne ikke nødvendigvis forbundet med et ønske om svangerskabsafbrydelse, men i høj grad et ønske om viden om eventuel sygdom hos det kommende barn.

Med hensyn til svangerskabsafbrydelse er abortkvotienten blandt indvandrerkvinder betydeligt højere end blandt etnisk danske kvinder. Årsagerne til denne forskel er ikke helt klare, men en delvis forklaring kunne være sparsom viden om seksualitet og prævention blandt indvandrerkvinder. Yderligere afdækning af baggrunden for etniske forskelle i forhold til prævention og abort synes relevant.

### Undersøgelsestidspunkt

Med hensyn til tidspunktet for screeningsundersøgelse og den nuværende grænse for fri abort ved udgangen af graviditetsuge 12, viser resultaterne fra denne MTV, at 75 % af indvandrerkvinderne får foretaget undersøgelsen for hæmoglobinopati i første trimester, og 61 % får foretaget undersøgelsen før udgangen af graviditetsuge 10. Der er således en acceptabel stor andel, som får mulighed for at vælge en abort inden udgangen af 12. graviditetsuge.

## Organisatoriske perspektiver

Vi har i forbindelse med dette MTV-projekt udviklet en model, som kan implementeres andre steder i Danmark udenfor Københavnsområdet.

### Blodprøvetagning og svarafgivelse

Blodprøven tages ved første svangreundersøgelse hos den praktiserende læge. Analysing af fraktioneret hæmoglobin og erythrocytmiddelcellevolumen foretages om muligt på det lokale laboratorium.

Hvis kvinden ikke er anlægsbærer, sendes svaret kun elektronisk til rekvirenten. Hvis kvinden er bærer, aftales det mellem Klinisk Biokemisk Afdeling og den praktiserende læge, hvordan den kommende fader orienteres og hurtigst muligt får taget en blodprøve til undersøgelse for, om han også er anlægsbærer.

Hvis begge forældre er anlægsbærere, foretages molekylærgenetisk undersøgelse af forældrene, og parret henvises til videre rådgivning i et samarbejde mellem klinisk genetik og gynækologisk-obstetrisk afdeling. På baggrund af forældrenes beslutning foretages eventuelt moderkageundersøgelse for at afgøre, om barnet vil få en svær hæmoglobinopati-sygdom.

Prænatal diagnostik kommer således kun på tale, hvis både den gravide kvinde og den kommende fader er anlægsbærere.

### Resultater efter tre års screening

Prævalensen af hæmoglobinopati blandt screenede kvinder var knap 2 %. Denne relativt lave prævalens skyldes delvist, at analysen fraktioneret hæmoglobin hos nogle patienter har været en fejlrekvisition, hvilket fører til en under-estimering af prævalensen blandt gravide indvandrere.

Kun ca. en tredjedel af de kvinder, der teoretisk set skulle have været undersøgt, var blevet undersøgt for hæmoglobinopati i projektperioden.

I dét der nu svarer til Region Midtjylland, blev der i projektperioden ikke diagnosticeret eller født børn, der var homozygot for en hæmoglobinopati.

### Organisatoriske udfordringer

Fra et organisatorisk perspektiv peger MTV'en på følgende problemstillinger:

- Det er en udfordring at planlægge organisationen, så alle relevante undersøgelser kan være udført inden udgangen af graviditetsuge 12.
- Implementeringen af screeningsprogrammet var ikke optimal, idet kun ca. en tredjedel af de kvinder, der burde undersøges, blev undersøgt. Dernæst var nogle rekvisitioner irrelevante (mænd, etnisk danske kvinder). MTV'en efterlader således spørgsmålet om, hvordan screeningsprogrammet implementeres bedre i almen praksis.
- Der resterer en afdækning af, hvordan informationsproceduren håndteres mest hensigtsmæssigt i forhold til indvandrerkvinder.

### Økonomi

Litteraturgennemgangen af de sundhedsøkonomiske analyser viser, at screening af gravide indvandrere er omkostningseffektiv i populationer svarende til engelske sundhedsdistrikter. Disse beregninger bygger på en antagelse om, at alle de gravide i risiko for hæmoglobinopati screenes, og at de vælger at få foretaget abort, hvis barnet er homozygot.

De forventede omkostninger i Danmark ved screening af alle gravide indvandrere er estimeret til ca. 2,6 millioner kr. årligt. De sparede omkostninger i sundhedsvæsenet pr. undgået nyfødt barn med hæmoglobinopati-sygdom er gennemsnitligt ca. 1,2 millioner kr. Dette er alene til hospitalsindlæggelser eksklusiv omkostninger til fx knoglemarvstransplantation og dyr medicinsk behandling. Omkostningerne ville yderligere være større, hvis der medregnes anden hjælp fra fx kommunen.

Et groft skøn er, at det således kan betale sig at etablere og drive et screeningsprogram i de områder af Danmark, hvor der bor relativt mange indvandrere, hvis vi finder to syge fostre pr. år, som aborteres. På baggrund af litteraturen anslås det, at der kan forventes otte aborter om året i Danmark, og et screeningsprogram, som anført i afsnit om *Teknologien*, forventes således at være omkostningseffektivt.

Denne MTV-rapport udgør en faglig rådgivning til belysning af den samlede dokumentation om screening af gravide indvandrere for hæmoglobinopati. Rapporten vil blandt andet indgå som et bidrag til Sundhedsstyrelsens løbende arbejde med svangreomsorg.

[www.sst.dk](http://www.sst.dk)

Sundhedsstyrelsen  
Monitorering & Medicinsk Teknologivurdering  
Islands Brygge 67  
2300 København S  
Tlf. 72 22 74 00

[emm@sst.dk](mailto:emm@sst.dk)  
[www.sst.dk/mtv](http://www.sst.dk/mtv)