

Snemmskimun í 11.-13. viku meðgöngu flýttir greiningu alvarlegra litningagalla

– Rætt við dr. Kevin Spencer á Harold Wood Hospital á Englandi



Dr. Kevin Spencer við Kryptor-tæki sem hann átti þátt í að þróa en það er notað við skimun lífsýna.

ALLMÖRG ÞING um læknisfræðileg efni hafa verið haldin hér á landi á þessu sumri og þar hafa þúsundir lækna og annarra heilbrigðisstarfsmanna komið við sögu. Fyrirlesararnir hafa einnig verið fjölmargir og meðal þeirra heimsþekktir menn í sínum sérgreinum. Einn þeirra er Englendingurinn dr. Kevin Spencer, klínískur lífefnafræðingur sem hefur lagt fram drjúgan skerf til þróunar á lífefnaskimun og snemmskimun vegna alvarlegra litningagalla í fóstri á meðgöngu. Hann var hér á landi á þingi um meinefna- og storkufræði (Molecular Medicine 2002) sem haldið var í Borgarleikhúsinu í ágúst og þá hitti blaðamaður Læknablaðsins hann að máli.

Dr. Kevin Spencer kynnti í fyrirlestri nýtt fyrirkomulag á skimun snemma á meðgöngu sem nefnist á ensku „A one stop clinic for assessment of risk for fetal anomalies“, skammstafað OSCAR. Það felur í sér að konan kemur til skimunar helst fyrir lok 12. viku meðgöngu (í 11.-13. viku) og eftir eina klukkustund liggur fyrir niðurstaða um það hvort hún sé í hópi yfir settum líkindamörkum vegna litningagalla. Áður hefur hún fengið upplýsingar en fer nú fyrst í stutt viðtal um rannsóknina, að upplýstu vali er svo tekið lífsýni (blóðsýni) og það sett í skimun. Á meðan hún stendur yfir fer konan í ómskoðun og hnakkapýkktarmælingu á fósttrinun. Að henni lokinni liggja niðurstöður skimunar á lífsýni og samþættu líkindamati fyrir. Þær eru kynntar fyrir konunni og henni boðið upp á frekari ráðgjöf ef þurfa þykir.

Að baki þessu kerfi liggja margra ára rannsóknir og undirbúningur sem dr. Spencer hefur farið fyrir. Hann hefur einnig verið ráðgjafi vísinda- og tækni-manna sem þróað hafa tækjabúnað til rannsókna,

þar á meðal svonefnt Kryptor-tæki sem hefur auðveldað mjög skimun á lífsýnum og stýtt verulega tím-ann sem hún tekur.

Því fyrr því betra

Spencer hefur verið meinefnafræðideild og kvenna-deild Landspítalans til ráðgjafar um lífefnaskimun og samþætta snemmskimun og hefur verið komið á samstarfi milli meinefnafræðideildarinnar og sjúkrahússins sem hann starfar við á Englandi, Harold Wood Hospital í Romford í Essex. Það felst í því að lífsýni sem tekin eru úr konum hér á landi eru send út samdægurs mánudaga-miðvikudaga til skimunar en niðurstöður koma til baka í símbrefi daginn eftir eða þarnaesta dag.

En hvað vinnst við að koma þessu kerfi á?

„Kosturinn við þetta kerfi er fyrst og fremst sá að rannsóknin fer fram snemma á meðgöngu og líkindamatið liggur því fyrir áður en fóstrið er orðið mjög þroskað. Við leitum ekki eingöngu að litningagöllum heldur einnig vandamálum sem tengjast meðal annars hjarta og heila. Rannsóknin gerir okkur kleift að fylgja meðgöngunni betur eftir en áður var hægt, veita meiri stuðning og betri ráðgjöf. Verði niðurstaðan sú að ljúka meðgöngunni er það mikill kostur að hægt sé að gera það fyrir lok fyrsta þriðjungs meðgöngu, bæði sálrænt fyrir konuna og frá læknisfræðilegu sjónarmiði. Það fylgja því líka ýmsir kostir að geta afgreitt skimunina í einni heimsókn. Það dregur úr álagi á konuna og fjölskyldu hennar, hún þarf ekki að fá sig lausa úr vinnu til að nálgast niðurstöðurnar og fá nýjan tíma fyrir ráðgjöf um framhaldið. Þetta sparar líka heilbrigðiskerfinu og atvinnulífina útgjöld. Í þriðja lagi má nefna að með því að beita samþættri snemmskimun, lífefnaskimun og hnakkapýkktarmælingu samtímis, næst betri skimhæfni í leitinni að litningagöllum. Á flestum sjúkrahúsum þar sem konur eru skoðaðar á öðrum þriðjungi meðgöngu eru lífsýni tekin á 16.-18. viku. Með þeirri aðferð finnast að jafnaði um 65% litningagalla. Við lífefnaskimun í 14.-16. viku hefur næmið hjá okkur reynst 75-80% fyrir þrístæðu 21. Með samþættri snemmskimun, lífefnaskimun og hnakkapýkktarmælingu, eykst næmið í 90% eða þar yfir. Við höfum kannað næmið eftir þriggja ára reynslu af OSCAR-kerfinu hjá okkur en á þeim tíma komu um 13.000 konur til skimunar. Niðurstaðan varð sú að við fundum 92% tilvika þrístæðu 21 (Down heilkenni) og öll

**Pröstur
Haraldsson**

tilvik þrístæðu af litningum 13 og 18. Næmið reyndist um 96% fyrir öllum helstu alvarlegum litningagöllum. Ég tel hins vegar afar ólíklegt að við munum nokkurn tímann ná 100% næmi.“

Dregið úr inngripum

Spencer bætti því við að með því að beita samþættri snemmskimun, það er lífefnaskimun og hnakkþykktarmælingu með samþættu líkindamati á fyrsta þriðjungi meðgöngu, væri hægt að fækka verulega þeim konum sem þyrftu að fara í inngripandi greiningarpróf með legvatnsástungu eða fylgjuvefssýnatöku. Þeim hefur farið ört fjölgandi á síðustu árum en ástæður þess eru meðal annars þær að konur eignast börn eldri en fyrr og að glasaftrjögungum hefur fjölgað.

„Nú þurfa um það bil 5% þungaðra kvenna að fara í legvatnsástungu eða fylgjuvefssýnatöku sem getur verið hættulegt inngrip. Ég held að það sé raunhæft markmið að lækka þetta hlutfall niður í hálf prósent, við um 90% næmi eftir sem áður.“

OSCAR-kerfið hefur mælst vel fyrir meðal kvenna á upptökusvæði Harold Wood sjúkrahússins. „Meðan konum var boðið uppá skoðun á öðrum þriðjungi meðgöngu þáðu um það bil 80% kvenna boðið en nú fara um 95% allra þungaðra kvenna í skimun á fyrsta þriðjungi,“ segir Spencer. Þess má geta að bresk heilbrigðis-yfirvöld hafa tekið ákvörðun um að frá og með árinu 2004 standi öllum þunguðum konum til boða að fara í samþætta snemmskimun, það er lífefnávísu- og hnakkþykktarmælingu með samþættu líkindamati.

Spencer segir að til þess að hægt sé að bjóða upp á OSCAR verði að vera næg þekking og þjálfaður

mannafli á deildinni, svo ekki sé minnst á nauðsynlegan tækjabúnað. „Það þarf líka að halda uppi reglulegu og öfluggu gæðaeftirliti með starfsemi. Það þarf að ná til allra þátta starfseminnar – rannsóknna, ráðgjafar og þjónustu – og allra starfshópa sem nálægt henni koma, tæknimanna og ráðgjafa ekki síður en lækna og meinefnafræðinga. Við verðum að vita að kerfið virki rétt,“ segir Spencer sem hefur tekið þátt í að semja leiðbeiningar um gæðaeftirlit í meðgöngurannsóknunum.

Allt til reiðu hér á landi

Hér á landi hitti dr. Kevin Spencer að máli ýmsa þá sem hann hefur átt samstarf við á undanförmum árum, auk þess sem hann ræddi við landlækni. Hvernig líst honum á aðstæður hér á landi?

„Mér sýnist allt vera til reiðu hér til þess að bjóða upp á samþætta snemmskimun. Fólkið er til staðar, tækin, þekkingin og viljinn hjá stjórn spítalans. Hins vegar á eftir að taka um það ákvörðun hvort þessi þjónusta skuli standa öllum konum til boða og hvort þær þurfi að greiða fyrir hana. Þegar sú ákvörðun liggur fyrir gæti þessi þjónusta hafist strax. Landafræðin setur þó strik í reikninginn hvað það varðar að bjóða upp á klukkustundarskimun eins og við gerum. Úti á landi væri hægt að taka sýni og gera ómskoðun sem síðan yrði unnið úr í höfuðborginni. Konur á landsbyggðinni gætu fengið svarið daginn eftir og sennilega myndi það einnig gilda um konur í Reykjavík þar sem þær eru ekki að jafnaði það margar að það myndi tæplega svara kostnaði að manna rannsóknarstofuna allan daginn,“ sagði dr. Kevin Spencer.