

Viðhorf barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna til fósturskimunar í móðurljóði

Sigrún Ingvarsdóttir¹ ljósmóðir, Vigdís Stefánsdóttir² ljósmóðir, Helga Gottfreðsdóttir³ ljósmóðir

ÁGRIP

Inngangur: Í þróun hefur verið ný tegund fósturskimunar sem felur í sér að tekin er blóðprufa úr móðurinni og óbundið erfðaefni fóstursins skoðað í móðurljóði. Tilgangur rannsóknarinnar var að skoða hvaða þættir fósturgreiningar eru mikilvægastir að mati barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna hér á landi.

Efniviður og aðferðir: Stuðst var við valkostasnið (*discrete choice experimental design*) í rannsókninni. Spurningalisti var annars vegar afhentur barnshafandi konum í meðgönguvernd á heilsugæslustöðvum höfuðborgarsvæðisins og hins vegar sendur rafrænt á heilbrigðisstarfsmenn. Þýðið var allar barnshafandi konur sem voru í meðgönguvernd frá júní til nóvember 2014 og allir heilbrigðisstarfsmenn sem sinna konum á meðgöngu hér á landi. Í úrtaki voru 300 barnshafandi konur sem komnar voru 20 vikur eða lengra í meðgöngu og allir heilbrigðisstarfsmenn sem sinna konum á meðgöngu. Úrtakið var hentugleikaúrtak og þeim konum

boðin þátttaka sem höfðu annaðhvort valið að fara ekki í fósturskimun við 11-14 vikur eða fengið niðurstöðu um litlar líkur á litningagöllum.

Niðurstöður: Barnshafandi konur og heilbrigðisstarfsmenn vilja rannsókn sem er nákvæm og örugg fyrir fósturið, framkvæmd snemma á meðgöngu og gefur ítarlegar upplýsingar. Í samanburði við heilbrigðisstarfsmenn sem svöruðu spurningalistanum (20,8% svarhlutfall, 61/293) voru barnshafandi konur (62% svarhlutfall, 186/300) tilbúnar til að bíða lengur og sætta sig við minni nákvæmni fyrir rannsókn sem hafði enga hættu á fósturláti í för með sér.

Ályktun: Sambærilegar niðurstöður má sjá í nokkrum erlendum rannsóknum en mikilvægt er að afla vitneskju um viðhorf barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna áður en ný tegund fósturskimunar er tekin upp hér á landi. Góð ráðgjöf er mikilvæg til að tryggja að konur skilji alla þætti rannsóknarinnar og eigi þannig möguleika á að taka upplýsta ákvörðun.

Inngangur

¹kvennadeild Landspítala, ²Landspítala, ³hjúkrunarfræðideild, ljósmóðurfraeði, Háskóla Íslands.

Í klínískum leiðbeiningum fyrir heilbrigðar konur í eðlilegri meðgöngu hér á landi segir að bjóða eigi öllum barnshafandi konum upplýsingar um fósturskimun fyrir litningagöllum í lok fyrsta þriðjungs meðgöngu.¹ Þeim konum sem fá auknar líkur á litningagalla hjá fósturi er boðið að fara í greiningu á litningagerð fóstursins með legvatnsástungu eða fylgjusýnitöku. Legástungum fylgir um 1% hættu á fósturláti og hægt er að framkvæma þær frá 11 vikna meðgöngu.^{2,3} Í þróun hefur verið ný tegund fósturskimunar sem felur í sér að tekin er blóðprufa úr móðurinni og óbundið erfðaefni fóstursins skoðað í móðurljóði.^{4,5} Hægt er að framkvæma fósturskimun í móðurljóði (NIPT: *non-invasive prenatal testing*) frá 10 vikna meðgöngu. Þetta próf getur gefið sterka vísbendingu um hvort fósturið er með þrístæðu 21, 18 eða 13. Einnig er hægt að greina fleiri litninga- og genagalla með þessari aðferð en munurinn felst í mismunandi tegundum prófa sem eru í boði. Helsti annmarki þessarar skimunar er að lítill en marktækur hluti niðurstaðna eru falskt jákvæðar og því þarf frekari greiningu með legástungu til að staðfesta niðurstöðu. Næmi NIPT fyrir þrístæðu 21 er yfir 99% við 10 vikna meðgöngu og tíðni falskt jákvæðra niðurstaðna er 0,1-1%.⁶⁻⁹ NIPT var fyrst kynnt í Hong Kong í ágúst árið 2011 og fljótlega eftir það, eða í október sama ár, í Bandaríkjunum þar sem það hefur verið í boði á einkastofum frá árinu 2011. Árið 2014 var

NIPT í boði fyrir barnshafandi konur á einkastofum í yfir 60 löndum en rannsóknin er enn ekki í boði í ríkisreknu heilbrigðiskerfi.¹⁰

Nokkrar erlendar rannsóknir benda til þess að viðhorf barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna til NIPT sé jákvætt og að skimunin sé jákvæð þróun í meðgönguvernd.¹¹⁻¹³ Visbending er jafnframt um að upptaka á NIPT yrði meiri en með núverandi fósturskimun fyrir litningagöllum.^{11,13} Niðurstöður Hill og fleiri⁴ sýndu að hættu á fósturláti væri sá þáttur fósturgreiningar sem skipti barnshafandi konur mestu máli en nákvæmni greiningarinnar sá þáttur sem heilbrigðisstarfsmenn töldu mikilvægastan. Bishop og fleiri¹⁴ skoðuðu viðhorf heilbrigðisstarfsmanna og barnshafandi kvenna til fósturskimunar fyrir Downheilkenni. Í þeirri rannsókn kom fram að heilbrigðisstarfsmönnum fannst mikilvægast að hægt væri að framkvæma fósturskimun snemma á meðgöngu en hins vegar voru barnshafandi konur tilbúnar að bíða lengur eftir niðurstöðum fyrir öruggara og nákvæmara próf. Í nýrri grein¹¹ um viðhorf barnshafandi kvenna kom fram að konur eru jákvæðar fyrir því að skimað sé snemma á meðgöngu og að aðferðin feli ekki í sér hættu á fósturláti. Auk þess fannst þeim skipta miklu máli hve nákvæmt NIPT var í samanburði við núverandi fósturskimun og fækkaði þannig konum sem þyrftu að taka ákvörðun um legástungu.

Greinin barst 5. október 2015, samþykkt til birtingar 30. mars 2016.

Höfundar hafa útfyllt eyðublað um hagsmunatengsl.

a	
Eiginleiki	Stig
Nákvæmni	95%, 99%, 100%
Svartími niðurstaðna	10, 12, 16 vikur
Hætta á fósturláti	Lítill áhætta (1%), engin áhætta
Upplýsingar úr niðurstöðum	Ítarlegar niðurstöður, einfaldar niðurstöður

b		
Valkostur 1	Próf A	Próf B
Nákvæmni	95%	100%
Svartími niðurstaðna	10 vikur	12 vikur
Hætta á fósturláti	Lítill áhætta (1%)	Engin áhætta
Upplýsingar úr niðurstöðum	Ítarlegar niðurstöður	Einfaldar niðurstöður
Hvort prófið myndir þú frekar vilja (merkðu aðei ns við einn valmöguleika)? Próf A <input type="checkbox"/> Próf B <input type="checkbox"/> Hvorugt <input type="checkbox"/>		

Mynd 1. Valkostasnið. (a) eiginleikar og stig sem notuð voru í valkostunum. (b) dæmi um valkostaspurningu.

Klínískur ávinningur af upptöku NIPT er augljós, aðferðin hefur enga hættu á fósturláti í för með sér og hægt er að framkvæma rannsóknina snemma á meðgöngu. Aftur á móti fást ekki jafn ítarlegar niðurstöður úr NIPT eins og þegar greining er fengin með fylgjusýnitöku eða legvatnsástungu þar sem hægt er að skoða nákvæmlega alla litninga fóstursins. Jafnframt hefur því verið velt upp að erfitt geti reynst að samræma fósturskimun fyrir litningafrávikum og aðrar rannsóknir sem gerðar eru í upphafi meðgöngu, til dæmis mat á blóðhag, í einni blóðprufu ef leggja á áherslu á að ákvörðun konunnar um fósturskimun sé byggð á upplýstu vali.¹⁵ Flestar konur leita (55%) til fæðingar- og kvensjúkdómalækna í upphafi meðgöngu hér á landi, 29% til ljósmæðra og 12% til heimilislækna.¹⁶ Samkvæmt klínískum leiðbeiningum er gert ráð fyrir því að í fyrstu samskiptum sem barnshafandi kona á við heilbrigðisstarfsmann séu henni veittar upplýsingar um tilgang, áhættu og ávinning fósturskimana.¹ Því má telja mikilvægt að gera sér grein fyrir viðhorfum barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna sem sinna konum á meðgöngu til fósturskimunar og fósturgreiningar og hvaða þættir skimunarinnar skipta þau mestu máli áður en ný tegund fósturskimunar er innleidd hér á landi. Tilgangur rannsóknarinnar var að skoða hvaða þættir fósturgreiningar-/skimunar eru mikilvægastir að mati barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna og bera saman viðhorf þeirra.

Efniviður og aðferðir

Rannsóknin var samstarfsverkefni nokkurra landa en rannsóknarhópur í Bretlandi leiddi verkefnið. Níu lönd tóku þátt: Ísland, Kanada, Danmörk, Ísrael, Ítalía, Holland, Portúgal, Singapore og Bretland. Rannsóknaraðilar fengu spurningalistann frá Bretlandi þaðan sem rannsókninni var stýrt en þar var spurningalistinn forþröfaður. Listinn var þýddur og staðfærður og til að tryggja réttmæti hans og áreiðanleika var hann prófaður af þremur barnshaf-

Tafla 1. Bakgrunnsupplýsingar fyrir barnshafandi konur.

	Heildarfjöldi N=186 (%)
Meðalaldur (SD)	29,25 (5,24)
Meðalmeðgöngulengd (SD)	30,56 (6,26)
Menntun	
Grunnskólapróf	20 (10,9)
Framhaldsskólapróf	47 (25,5)
Háskólapróf	111 (60,3)
Annað	
6 (3,3)	
Fjöldi barna	
Ekkert	93 (51,1)
1 barn eða fleiri	89 (48,9)
Áttu barn með Downs-heilkenni?	
Já	0 (0,0)
Nei	178 (100)
Þekkirðu barn með Downs-heilkenni?	
Já	65 (36,5)
Nei	113 (63,5)
Fósturskimun á þessari meðgöngu	
Hef þegar farið í fósturskimun	160 (90,4)
Fór ekki í fósturskimun	17 (9,6)

SD = staðalfrávik.

andi konum og tveimur heilbrigðisstarfsmönnum. Uppsetningu listans var í kjölfarið breytt lítillaga og orðalagi í einstaka spurningum. Úrtakið náði annars vegar til 293 heilbrigðisstarfsmanna sem sinna konum á meðgöngu hér á landi og hins vegar 300 barnshafandi kvenna sem voru í meðgönguvernd á heilsugæslustöðvum höfuðborgarsvæðisins og voru komnar 20 vikur eða lengra á sinni meðgöngu. Skilyrði fyrir þátttöku barnshafandi kvenna var að konan hefði gott vald á íslensku máli og þeim konum boðin þátttaka sem annaðhvort höfðu valið að fara ekki í fósturskimun eða fengið niðurstöður um litlar líkur á litningagalla. Sá hluti rannsóknarinnar sem sneri að barnshafandi konum fór fram á öllum heilsugæslustöðvum höfuðborgarsvæðisins, sem eru 15 talsins, í júní til nóvember 2014. Ljósmæður í meðgönguvernd fengu munnlega kynningu á rannsókninni frá rannsóknaraðilum á fundi hjá Heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins og jafnframt fengu þær afhent kynningarbréf um rannsóknina. Ljósmæðurnar kynntu rannsóknina fyrir barnshafandi konum eftir 20 vikna meðgöngu og afhentu þá þeim sem það vildu kynningarbréf. Í bréfinu kom fram tilgangur rannsóknarinnar og hverjir stæðu að henni. Þær konur sem lýstu sig tilbúnar til þátttöku fengu síðan afhentan spurningalista en það tók um 10-15 mínútur að svara listanum. Spurningalistanum var skilað í móttökuna á þeirri heilsugæslustöð sem konan tilheyrði. Heilbrigðisstarfsmenn fengu sent rafrænt kynningarbréf varðandi rannsóknina og spurningalistinn var síðan sendur rafrænt á ljósmæður og fæðinga- og kvensjúkdómalækna gegnum fagfélög, Ljósmæðrafélag Íslands og Félag íslenskra fæðinga- og kvensjúkdómalækna.

Að verkefninu komu Heilsugæsla höfuðborgarsvæðisins, Háskóli Íslands og Landspítalinn. Fengin voru leyfi frá Vísinda-

Tafla II. Bakgrunnsupplýsingar fyrir heilbrigðisstarfsmenn.

	Heildarfjöldi N=61 (%)
Meðalaldur (SD)	47,7 (10,5)
Kyn	
Kvenkyn	58 (95,1)
Karlkyn	3 (4,9)
Starfsheiti	
Fæðinga- og kvensjúkdómalæknir	9 (14,7)
Ljósmyndir	52 (85,3)
Starfsaldur	
≤5	24 (40,7)
6-15	23 (39,0)
16-25	5 (8,5)
≥26	7 (11,9)

siðanefnd, Vísindanefnd Heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins og rannsóknin tilkynnt til Persónuverndar.

Stuðst var við valkostasnið (*discrete choice experimental design*).²⁰ Spurningalistanum var skipt í þrjá hluta, A, B og C. Í hluta A voru þátttakendur beðnir að tilgreina hvaða þættir fósturgreiningar væru mikilvægastir, þar á eftir voru þátttakendur beðnir um að velja á milli tveggja tegunda fósturgreiningar. Í hluta B voru settar fram 10 valkostaspurningar þar sem þátttakendur voru beðnir um að velja á milli tveggja tegunda fósturgreiningar (mynd 1). Þátttakendur voru beðnir um að velja ítrekað á milli setta af valkostum sem voru kerfisbundið settir fram á mismunandi vegu. Valkostirnir sem settir voru fram standa ekki fyrir raunveruleg greiningarpróf sem eru í boði heldur eru þau tilbúningur og sett fram til að átta sig á hvaða einkenni greiningarinnar hafa áhrif á val þátttakenda. Að lokum samanstóð hluti C af 10 bakgrunnspurningum. Í rannsókninni voru notaðar lokaðar og hálflokaðar spurningar.

Við tölfraeðilega úrvinnslu var notað tölfraeðiforritið Statistical package for social science (SPSS), 22. útgáfa (Chicago). Úrvinnsla á valkostaspurningunum byggði á aðhvarfsgreiningu. Viðhorf þátttakenda voru borin saman með tilliti til þriggja þátta; nákvæmni prófsins, tíma sem það tekur að fá niðurstöður, hættu á fósturláti og upplýsinga úr greiningu. Allar breytur voru kóðaðar fyrir greininguna, nákvæmni og tími voru kóðuð (-1 0 1) og fyrir hættu á fósturláti og upplýsingar var kóðað (0 og 1). (+ eða -) merki stuðulsins í aðhvarfsgreiningunni gefur til kynna stefnu hvers þáttar. Niðurstöður fyrir barnshafandi konur voru bornar saman við niðurstöður heilbrigðisstarfsmanna. Að auki voru barnshafandi konur eldri en 35 ára bornar saman við þær sem voru yngri en 35 ára.

Niðurstöður

Þátttakendur

Svarhlutfallið fyrir barnshafandi konur var 62% (186/300) og fyrir heilbrigðisstarfsmenn 20,8% (61/293). Bakgrunnsupplýsingar má sjá í töflu I og töflu II.

Hvaða þættir fósturgreiningar eru mikilvægastir að mati barnshafandi kvenna?

Barnshafandi konur voru beðnar um að raða eftirfarandi staðhæfingum um greiningarprófið eftir mikilvægi: 1) Prófið er framkvæmt snemma á meðgöngu. 2) Prófið með mestu nákvæmnina. 3) Prófið sem hefur lítinn fjárhagslegan kostnað fyrir skjólstæðinga. 4) Prófið er eins öruggt og mögulegt er, með lægstu mögulegu hættu á fósturláti. 5) Prófið sem greinir Downs-heilkenni og gefur auk þess upplýsingar um vandamál sem geta valdið námserfiðleikum, þroskahömlun eða öðrum heilsufarsvandamálum. 6) Prófið sem hefur stysta biðtímann eftir niðurstöðum.

Flestum þátttakendum fannst mikilvægast að rannsóknin væri eins örugg og mögulegt væri eða 69,4%. Þar á eftir kom rannsókn

Tafla III. Þáttum um fósturgreiningu raðað eftir mikilvægi.

	% Mikilvægast	Næst mikilv.	3. mikilv.	4. miklv.	5. mikilv.	Minnst mikilv.
Próf framkvæmt snemma	7,3	25,8	39,9	16,3	7,3	3,4
Próf með mestu nákvæmnina	18,5	46,1	25,3	7,9	1,7	0,6
Próf með lítinn fjárhagslegan kostnað	1,1	1,1	6,2	21,3	26,4	43,8
Próf eins öruggt og mögulegt er	69,4	17,2	10,0	2,2	0,6	0,6
Próf sem gefur ítarlegar upplýsingar	3,4	7,3	14,0	31,5	21,9	21,9
Próf með stystan biðtíma eftir niðurstöðum	1,1	2,2	4,5	20,8	42,1	29,2

Tafla IV. Aðhvarfsgreining fyrir barnshafandi konur og heilbrigðisstarfsmenn.

Eiginleikar	Barnshafandi konur (n=184)		Heilbrigðisstarfsmenn (n=61)		Mismunur p gildi
	Stuðull (95% CI) ^a	p gildi	Stuðull (95% CI) ^b	p gildi	
Nákvæmni	0,194 (0,152 – 0,237)	<0,0001	0,221 (0,159 – 0,283)	<0,0001	0,4926
Tími niðurstaðna	-0,182 (-0,215 – 0,149)	<0,0001	-0,250 (-0,300 – 0,201)	<0,0001	0,0237
Ítarlegar upplýsingar	0,420 (0,275 – 0,565)	<0,0001	0,208 (-,008 – 0,425)	0,059	0,1113
Engin hætta á fósturláti	1,875 (1,697 – 2,053)	<0,0001	0,736 (0,510 – 0,963)	<0,0001	<0,0001

CI-öryggisbil
a. Fjöldi athugana = 5511; Pseudo-R2 = 0,3705 b. Fjöldi athugana = 1812; Pseudo-R2 = 0,2962

Tafla V. Aðhvarfsgreining, samanburður eftir aldri.

	Konur <35 (n=145)	Konur ≥35 (n=36)	Mismunur
Eiginleikar	Stuðull ^a	Stuðull ^b	p gildi
Nákvæmni	0,199	0,190*	0,8848
Tími niðurstaðna	-0,162	-0,277	0,0180
Ítarlegar upplýsingar	0,402	0,549#	0,4678
Engin hættu á fósturláti	1,801	2,250	0,1048

^aStuðull marktækur <0,005
Allir aðrir stuðlar marktækir <0,0001
^bFjöldi athugana = 4341; Pseudo-R2 = 0,3770. *Fjöldi athugana = 1077; Pseudo-R2 = 0,3901

með mestu nákvæmnina en 18,5% þátttakenda fannst það vera mikilvægasti þáttur rannsóknarinnar (sjá töflu III).

Aðhvarfsgreining

Í aðhvarfsgreiningunni dattu tvær barnshafandi konur út þar sem þær svöruðu færri en 50% af valkostaspurningunum. Heildarfjöldi þátttakenda meðal barnshafandi kvenna var því 184. Jákvæði stuðullinn gefur til kynna að bæði barnshafandi konur og heilbrigðisstarfsmenn vilji fósturgreiningu sem hefur meiri nákvæmni, enga hættu á fósturláti og gefi ítarlegar upplýsingar. Neikvæði stuðullinn fyrir tíma niðurstaðna gefur til kynna að þátttakendur vilji að fósturgreining sé gerð fyrir á meðgöngunni. Allir stuðlarnir voru marktækir fyrir báða hópa nema stuðullinn fyrir ítarlegar upplýsingar hjá heilbrigðisstarfsmönnum (tafla IV). Þegar niðurstöðurnar úr aðhvarfsgreiningunni eru bornar saman milli barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna sést að marktækur munur er á stuðlunum fyrir tíma niðurstaðna og enga hættu á fósturláti. Þegar niðurstöðurnar voru skoðaðar eftir aldri kom í ljós að konur ≥35 ára leggja meiri áherslu á að fá niðurstöður fyrir á meðgöngunni en yngri konur (p=0,0180), ekki var marktækur munur eftir aldri á öðrum þáttum (tafla V).

Skoðaðir voru sérstaklega þeir þátttakendur sem skiptu ekki út vali, það er héldu sig við sama þáttinn í öllum valkostunum (*nontraders*). Af þeim völdu 52 (28,2%) barnshafandi konur og þrír (4,9%) heilbrigðisstarfsmenn greiningu sem fól í sér enga hættu á fósturláti í öllum valkostunum (tafla VI).

Útreikningur á hlutfalli þátttakenda sem voru tilbúnir til að skipta út vali (*marginal rates of substitution*) sýndi fram á sterka tilhneigingu barnshafandi kvenna til að velja greiningu með engri hættu á fósturláti. Barnshafandi konur voru tilbúnar til þess að bíða meira en þrisvar sinnum lengur og sætta sig við 6% minni nákvæmni fyrir greiningu með engri hættu á fósturláti samanborið við heilbrigðisstarfsmenn (tafla VII).

Tafla VII. Hlutfall þeirra sem voru tilbúnir að skipta út vali.

	Fjöldi vikna sem þátttakendur eru tilbúnir til að bíða		Minnkun á nákvæmni (%) sem þátttakendur eru tilbúnir að sætta sig við	
	Barnshafandi konur	Heilbrigðisstarfsmenn	Barnshafandi konur	Heilbrigðisstarfsmenn
Greining með engri hættu á fósturláti	10,30 (1,875/-0,182)	2,94 (0,736/-0,250)	9,66 (1,875/0,194)	3,33 (0,736/0,221)
Greining með ítarlegum upplýsingum	2,31 (0,420/-0,182)	0,83 (0,208/-0,250)	2,16 (0,420/0,194)	0,94 (0,208/0,221)
Greining með 5% meiri nákvæmni	5,33 (0,194/-0,182 x5)	4,42 (0,221/-0,250 x5)	-	-
Greining sem er framkvæmd snemma	-	-	0,94 (-0,182/0,194)	1,13 (-0,250/0,221)

Tafla VI. Þátttakendur sem skiptu ekki út vali.

	Barnshafandi konur (n=184) (%)	Heilbrigðisstarfsmenn (n=61) (%)
Völdu próf með mestu nákvæmni í öllum valkostum	3 (1,6)	1 (1,6)
Völdu próf sem var framkvæmt sem fyrst í öllum valkostum	2 (1,1)	2 (3,3)
Völdu próf með ítarlegum upplýsingum í öllum valkostum	3 (1,6)	4 (6,6)
Völdu próf með enga áhættu í öllum valkostum	52 (28,2)	3 (4,9)
Völdu hvorugt prófið í öllum valkostum	4 (2,2)	1 (1,6)
Samtals	64 (34,8)	11 (18,0)

Umræður

Í mörgum vestrænum löndum eru til leiðbeiningar um fósturskimun. Þær byggja á að heilbrigðisstarfsmenn hafi góða þekkingu á efninu, að upplýsingar til verðandi foreldra séu aðgengilegar og í reglulegri fagryni.¹⁵ Kostir NIPT eru að þetta er tiltölulega einföld rannsókn sem hægt er að framkvæma snemma á meðgöngu og felur ekki í sér hættu á fósturláti. Eins og búist var við sýndu niðurstöðurnar að bæði barnshafandi konur og heilbrigðisstarfsmenn vilja rannsókn sem er nákvæm og örugg fyrir fósturið, framkvæmd snemma á meðgöngu og gefur ítarlegar upplýsingar. Aftur á móti var munur á viðhorfum barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna þegar kom að öryggi, nákvæmni og tíma sem það tók að fá niðurstöður, en barnshafandi konur voru tilbúnar að bíða lengur og sætta sig við minni nákvæmni fyrir rannsókn sem hafði enga hættu á fósturláti í för með sér, samanborið við heilbrigðisstarfsmenn. Svarhlutfall heilbrigðisstarfsmanna var hins vegar mjög lágt og því ekki hægt að gera ráð fyrir að viðhorf þeirra fáu sem svöruðu endurspegli hóp allra heilbrigðisstarfsmanna sem sinna barnshafandi konum. Sambærilegar niðurstöður má þó sjá í nokkrum erlendum rannsóknum. Samkvæmt rannsókn Hill og fleiri⁴ var hættu á fósturláti sá þáttur sem hafði mest áhrif á viðhorf barnshafandi kvenna til fósturgreiningar, hins vegar hafði nákvæmni greiningarinnar mest áhrif á viðhorf heilbrigðisstarfsmanna. Í annarri rannsókn¹⁴ kom fram að heilbrigðisstarfsmönnum fannst mikilvægast að hægt væri að framkvæma greiningarprófið snemma á meðgöngu en hins vegar voru barnshafandi konur tilbúnar að bíða lengur eftir niðurstöðum fyrir öruggara og nákvæmara próf.

Öryggi, það að rannsóknin hefði enga hættu á fósturláti í för með sér, var sá þáttur rannsóknarinnar sem skipti barnshafandi

konur langmestu máli. Rúmlega fjórðungur þátttakenda meðal barnshafandi kvenna valdi greiningu með engri hættu á fósturláti í öllum valkostunum, óháð öðrum þáttum. Svipaðar niðurstöður fengust í fyrrnefndri rannsókn Hill og fleiri⁴ en þar valdi þriðjungur barnshafandi kvenna fósturgreiningu með engri hættu á fósturláti í öllum valkostum. Niðurstöðurnar ýta undir mikilvægi þess að ráðgjöf um fósturrannsóknir feli í sér umræðu um fleiri þætti en öryggi prófsins. Að öðrum kosti er hætta á að barnshafandi konur velti ekki öðrum þáttum prófsins fyrir sér og átti sig ekki á hvaða afleiðingar niðurstöður úr greiningunni geta haft í för með sér. Þegar niðurstöðurnar voru bornar saman eftir aldri kom í ljós að konur 35 ára og eldri leggja meiri áherslu á að fá niðurstöður fyrir á meðgöngunni en yngri konur en ekki var marktækur munur á öðrum þáttum eftir aldri kvenna. Aftur á móti hafa erlendar rannsóknir sýnt að eldri konur vilja fósturgreiningu með mestu mögulegu nákvæmni frekar en yngri konur. Samkvæmt niðurstöðum Mulvey¹⁷ lögðu konur eldri en 37 ára meiri áherslu á nákvæmni prófsins en yngri konur sem vildu próf þar sem tíðni falskt jákvæðra niðurstæðna var sem lægst. Hill og félagar⁴ komust að sambærilegum niðurstöðum sem sýndu að konur 35 og eldri ára lögðu meiri áherslu á nákvæmni en yngri konur. Tíðni litningagalla hjá fósturi eykst með hækkandi aldri en sá þáttur hefur líklega áhrif á þennan mun eftir aldri þegar kemur að nákvæmni prófsins.

NIPT hefur verið tekin upp víða erlendis á einkastofum en hefur enn ekki verið tekin upp í ríkisreknu heilbrigðiskerfi. Mikilvægt er því að afla vitneskju um viðhorf barnshafandi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna til skimunarinnar áður en rannsóknin er tekin inn í hefðbundna meðgönguvernd hér á landi. Niðurstöður rannsóknarinnar geta meðal annars verið leiðbeinandi um hvort skynsamlegt sé að taka upp NIPT hér á landi með svipuðum hætti og gert hefur verið á nokkrum stöðum erlendis eða hvort standa þurfi að innleiðingu slíkra aðferða á annan hátt. Fósturskimun með samþættu líkindamati er í boði fyrir allar barnshafandi konur hér á landi en velja þarf fyrir sér hvort innleiða eigi NIPT með sama hætti. Mikilvægt er að þeir sem sjá um ráðgjöf til barnshafandi kvenna geri sér grein fyrir mismunandi viðhorfum barnshaf-

andi kvenna og heilbrigðisstarfsmanna til skimunarinnar. Þar sem barnshafandi konur leggja langmesta áherslu á öryggi prófsins er góð ráðgjöf mikilvæg til að tryggja að konur skilji alla þætti prófsins og eigi þannig möguleika á að taka upplýsta ákvörðun um hvort þær vilji þiggja eða afþakka rannsóknina.

Takmarkanir rannsókna

Helstu takmarkanir þessarar rannsóknar er lágt svarhlutfall heilbrigðisstarfsmanna og því ekki hægt að alhæfa um þær niðurstöður. Velta má fyrir sér hvort það hafi haft áhrif að könnunin var send rafrænt til heilbrigðisstarfsmanna. Tækifæri gafst til að kynna rannsóknina á sameiginlegum fundi ljósmæðra innan heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins en ekki voru samsvarandi aðstæður til kynningar á rannsókninni fyrir lækna.

Úrtakið fyrir barnshafandi konur var einungis af höfuðborgarsvæðinu en upptaka á fósturskimun er meiri í Reykjavík en á landsbyggðinni og getur það haft áhrif á svörun hópsins.^{18,19} Í rannsókninni var notað valkostasnið sem samanstóð einungis af fjórum þáttum varðandi fósturgreiningu. Ef um raunverulegar aðstæður væri að ræða kæmu fleiri þættir til greina eins og falskt jákvæðar niðurstöður, aðgangur að greiningarprófum og kostnaður. Ekki voru skoðaðar ástæður fyrir ákvarðanatöku þátttakenda og niðurstöðurnar endurspeglar því ekki endilega þær ákvarðanir sem þátttakendur myndu taka í raunverulegum aðstæðum. Þátttakendur voru barnshafandi konur komnar 20 vikur eða lengra á sinni meðgöngu og höfðu annaðhvort ekki valið að fara í fósturskimun eða fengið litlar líkur á litningagalla. Ef til vill hefði val þeirra verið annað fyrir á meðgöngunni eða ef þær hefðu fengið niðurstöður um auknar líkur á litningagalla.

Þakkir

Guðnýju Bergþóru Tryggvadóttur og Melissu Hill er þökkuð aðstoð við tölfræðilega úrvinnslu. Þeim konum og heilbrigðisstarfsmönnum sem tóku þátt í rannsókninni er þakkað fyrir þeirra framlag.

Heimildir

- Kristjánsdóttir H, Kristinsdóttir JD, Aradóttir AB, Hauksson A, Gottfréðsdóttir H, Reynisson R, et al. Meðgönguvernd heilbrigðra kvenna í eðlilegri meðgöngu. *Klínískar leiðbeiningar*. Landlæknisembættið 2010. landlaeknir.is/servlet/file/store93/item2548/4407.pdf - september 2015.
- Haraldsdóttir KR, Gottfréðsdóttir H, Geirsson RT. Fósturlát í kjölfar legvatnsástungu og fylgjusýnitöku á Íslandi. *Læknablaðið* 2014; 100: 147-51.
- Tabor A, Alfirevic Z. Update on procedure-related risks for prenatal diagnosis techniques. *Fetal Diagn Ther* 2010; 27: 1-7.
- Hill M, Fisher J, Chitty LS, Morris S. Women's and health professionals preferences for prenatal tests for Down syndrome: a discrete choice experiment to contrast non-invasive prenatal diagnosis with current invasive tests. *Genet Med* 2012; 14: 905-13.
- Lo YMD, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CWG, et al. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *Lancet* 1997; 350: 485-7.
- Ashoor G, Syngelaki A, Wagner M, Birdir C, Nicolaides KH. Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first-trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol* 2012; 206: 322.e1-5.
- Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, Abuhamad AZ, Sehner AJ, Rava RP. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol* 2012; 119: 890-901.
- Gil M, Quezada M, Revello R, Akolekar R, Nicolaides K. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 249-66.
- Zhou Q, Pan L, Chen S, Chen F, Hwang R, Yang X, et al. Clinical application of non-invasive prenatal testing for the detection of trisomies 21, 18, and 13: a hospital experience. *Prenat Diagn* 2014; 34: 1061-5.
- Allyse M, Minear M, Berson E, Sridhar S, Rote M, Hung A, et al. Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges. *Int J Womens Health* 2015; 7: 113-26.
- Lewis C, Hill M, Chitty L. Non-invasive prenatal diagnosis for single gene disorders: experience of patients. *Clin Genet* 2014; 85: 336-42.
- Tischler R, Hudgins L, Blumenfeld YJ, Greely HT, Ormond, KE. Noninvasive prenatal diagnosis: pregnant women's interest and expected uptake. *Prenat Diagn* 2011; 31: 1292-9.
- Verweij EJ, Oepkes D, de Vries M, van den Akker ME, van den Akker ES, de Boer MA. Non-invasive prenatal screening for trisomy 21: What women want and are willing to pay. *Patient Educ Couns* 2013; 93: 641-5.
- Bishop AJ, Marteau TM, Armstrong D, Chitty LS, Longworth L, Buxton MJ, et al. Women and health care professionals' preferences for Down's syndrome screening tests: a conjoint analysis study. *BJOG* 2004; 111: 775-9.
- de Jong A, Maya IM, van Lith JMM. Prenatal screening: current practice, new developments, ethical challenges. *Bioethics* 2015; 29: 1-8.
- Kristjánsdóttir H, Steingrimsdóttir P, Ólafsdóttir ÓÁ, Björnsdóttir Á, Sigurðsson JÁ. Barneign og heilsa. Ferilrannsókn meðal íslenskra kvenna frá því snemma á meðgöngu þar til tveimur árum eftir fæðingu barns. *Ljósmeðrablaðið* 2012; 2: 13-21.
- Mulvey S, Zachariah R, McIlwaine K, Wallace EM. Do women prefer to have screening tests for Down syndrome that have the lowest screen-positive rate or the highest detection rate? *Prenat Diagn* 2003; 23: 828-32.
- Kormáksdóttir G. Er munur á þjónustu fyrir verðandi foreldra varðandi fósturskimanir eftir búsetu? Meistaraverkefni í ljósmóðurfræði. Háskóli Íslands 2013.
- Stefansdóttir V, Skirton H, Jonasson K, Hardardóttir H, Jonsson JJ. Effects of knowledge, education, and experience on acceptance of first trimester screening for chromosomal anomalies. *Acta Obstet Gynecol* 2010; 89: 931-8.
- Ryan M, Farrar S. Using conjoint analysis to elicit preferences for health care. *BMJ* 2000; 320: 1530-3.

ENGLISH SUMMARY

Women's preferences for prenatal tests A discrete choice experiment to contrast noninvasive prenatal testing with current invasive tests

Sigrún Ingvarsdóttir, Vigdís Stefánsdóttir, Helga Gottfréðsdóttir

Introduction: Prenatal screening in early pregnancy is offered to all women in Iceland. In the case of an increased risk, invasive diagnostic test with 1% risk of fetal loss is offered. Recent developments include an exploration of a cell free fetal DNA in maternal plasma. The aim of this study was to explore factors that are of importance to pregnant women and professionals in fetal diagnosis.

Material and methods: A questionnaire incorporating a discrete choice experimental design was used. The population included all pregnant women attending antenatal care in the capital area from June to November 2014 and all health professionals provide prenatal care in Iceland. We included all health professionals who provide prenatal care and a convenience sample of 300 pregnant women attending primary health clinics, who were more than 20 weeks pregnant, had declined screening or had low risk result.

Results: Overall pregnant women and professionals prefer a test which is accurate and safe, performed early in pregnancy and provides thorough information. In comparison with the health professionals, who responded to the questionnaire (20,8%, 61/293), the pregnant women placed greater emphasis on test safety and comprehensive information but less on accuracy and early testing.

Conclusion: Similar results can be found in other studies but it is of importance to gain knowledge of pregnant women's and professionals views before a new method in screening contexts is implemented in Iceland. Good counseling is of importance to ensure that women understand all aspects of the technique which increases informed choices. **Key words:** non-invasive prenatal testing (NIPT); Down syndrome; discrete choice experiment; women's preferences; health professionals' attitudes.

Key words: non-invasive prenatal testing (NIPT), Down syndrome; discrete choice experiment; womens' preferences; health professionals' attitudes.

Correspondence: Sigrún Ingvarsdóttir, sigruing@landspitali.is