

DEPARTAMENTUL DE STUDII PARLAMENTARE ȘI POLITICI UE
DIRECȚIA STUDII ȘI DOCUMENTARE LEGISLATIVĂ

**SCREENING PRENATAL ÎN UNELE STATE MEMBRE
ALE UNIUNII EUROPENE**

Documentare și sinteză: Laura Robu, consilier parlamentar

Lucrările elaborate în cadrul Direcției studii și documentare legislativă sunt cu caracter documentar și nu reprezintă punctul de vedere al Camerei Deputaților.

* Lucrarea poate fi accesată direct pe Intranet la pagina Direcției studii și documentare legislativă.

CUPRINS

CONSIDERAȚII GENERALE	4
SITUAȚIA ÎN STATELE MEMBRE UE	9
CONSIDERAȚII GENERALE	4
AUSTRIA	8
BULGARIA	10
CEHIA	12
DANEMARCA	13
ESTONIA	14
FINLANDA	14
FRANȚA	15
GERMANIA	17
GRECIA	18
ITALIA	19
LETONIA	20
LITUANIA	21
OLANDA	21
POLONIA	22
PORTUGALIA	23
SUEDIA	24

I. Considerații generale

Documente politice adoptate recent, precum „Planul de acțiune pentru sănătatea sexuală și reproductivă în vederea realizării Agendei 2030 pentru dezvoltare durabilă în Europa - nimeni nu este lăsat în urmă”¹, „Consolidarea sistemelor de sănătate centrate pe oameni în regiunea europeană a Organizației Mondiale a Sănătății (OMS : cadrul de acțiune în domeniul sănătății integrate furnizarea de servicii”², „Planul de acțiune pentru consolidarea utilizării dovezilor, informațiilor și cercetării pentru elaborarea politicilor în regiunea europeană a OMS”³ și rezoluția „Declarația de la Minsk privind abordarea cursului vieții în contextul sănătății 2020”⁴ solicită îmbunătățirea calității îngrijirii prenatale. În noiembrie 2016, recomandările OMS privind îngrijirea prenatală pentru o experiență pozitivă a sarcinii au fost emise pentru a îmbunătăți calitatea îngrijirii prenatale și pentru a surprinde natura complexă a problemelor legate de practicile și oferta de îngrijire prenatală și pentru a acorda prioritate sănătății și bunăstării centrate pe persoană, (nu numai prevenirea morții și morbidității), în conformitate cu o abordare bazată pe drepturile omului. Aceste recomandări se concentrează pe o experiență pozitivă a sarcinii și pe asigurarea nu numai a unei sarcini sănătoase pentru mamă și bebeluș, ci și o tranziție eficientă către un travaliu și o naștere pozitive și, în cele din urmă, către o experiență pozitivă a maternității. Recomandările OMS permit țărilor adoptarea de opțiuni flexibile pentru furnizarea de îngrijiri prenatale pe baza nevoilor lor specifice⁵.

Se estimează că anomaliile congenitale afectează aproximativ 2% din nou-născuți. Multe dintre aceste anomalii sunt suspectate înainte de naștere în urma unei examinări cu ultrasunete sau diagnosticate ca urmare a unui test de diagnostic prenatal invaziv, cum ar fi eșantionarea biopsia de vilozități coriale (CVS) sau amniocenteza. O astfel de testare este utilă în cazul evidențierii unui risc ridicat în urma screeningului, a unui istoric familial de anomalii sau a unei ecografii anormale.

Multe țări europene oferă acum screening-ul în primul trimestru de sarcină. Acesta include o scanare de 12 săptămâni pentru a măsura transluența nucală care, combinată cu rezultatele testelor de sânge specifice sarcinii, va oferi un risc pentru trisomiile 21, 18 și 13 (sindromul Down, Edwards și Patau). Cei identificați ca având un risc ridicat pot opta pentru un test invaziv pentru a verifica cromozomii fătului.

Depistarea numărului și tipului de anomalii înainte de naștere depind de disponibilitatea testelor, de experiența operatorului și de exactitatea testului respectiv. Toți acești factori se schimbă continuu și variază între centre și țări.

Registrele centralizate ale rețelei europene pentru monitorizarea anomaliilor congenitale (EUROCAT - European network of population based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies) colectează

¹ <https://www.euro.who.int/en/about-us/governance/regional-committee-for-europe/past-sessions/66th-session/documentation/working-documents/eurrc6613-action-plan-for-sexual-and-reproductive-health-towards-achieving-the-2030-agenda-for-sustainable-development-in-europe-leaving-no-one-behind>

² <https://www.euro.who.int/en/health-topics/Health-systems/pages/publications/2016/eurrc6615-strengthening-people-centred-health-systems-in-the-who-european-region-framework-for-action-on-integrated-health-services-delivery>

³ https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0006/314727/66wd12e_EIPActionPlan_160528.pdf

⁴ https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0009/289962/The-Minsk-Declaration-EN-rev1.pdf

⁵ https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0017/333215/ANC-Scope-and-Purpose.pdf

informații cu privire la suspiciunea unei anomalii prenatale, gestația la prima suspiciune, tipul de test care a dus la acea suspiciune și rezultatul sarcinii. Monitorizarea ratelor de detectare pentru diferite anomalii, tipurile de teste utilizate și rezultatul sarcinilor afectate este o parte importantă a activității desfășurate de EUROCAT⁶.

Diagnosticul prenatal este definit ca suspiciunea unui diagnostic sau un diagnostic pus unui făt viu la orice gestație.

Screeningul prenatal implică unul sau mai multe teste neinvazive pentru identificarea feților care pot prezenta un risc mai mare, de exemplu Sindromul Down. Acele femei ale căror sarcini au fost identificate cu un risc mai mare pot opta pentru un test de diagnostic, precum biopsia de vilozități coriale sau amniocenteza⁷.

Testarea Prenatală Neinvazivă (Noninvasive Prenatal Testing - NIPT) utilizând ADN fetal fără celule a fost adoptată tot mai mult ca instrument de screening pentru aneuploidii fetale. Mai multe studii au discutat despre beneficiile și limitările NIPT în comparație cu procedurile cu ultrasunete și invazive, dar, în ciuda unor neajunsuri, NIPT a fost utilizat pe scară largă în ultimii 5 ani.

Testarea prenatală neinvazivă a fost adoptată pe scară largă în întreaga Europă, Australia și SUA, dar doar câteva țări / state au o politică națională privind utilizarea NIPT. Variația utilizării NIPT este considerabilă.

În Europa, 14 țări au adoptat NIPT într-o politică/program național pentru NIPT. Două țări (Belgia și Olanda) oferă NIPT tuturor feșeilor însărcinate, în timp ce majoritatea celorlalte țări europene au implementat NIPT în cazul femeilor cu risc mai mare după screeningul din primul trimestru. În Australia, fie screeningul combinat în primul trimestru (cFTS), fie NIPT sunt utilizate ca teste primare de screening prenatal. În SUA, nu există politici naționale sau un consens la nivelul tuturor statelor cu privire la utilizarea NIPT; cu toate acestea, NIPT este implementat pe scară largă. În majoritatea țărilor europene care oferă NIPT, proporția femeilor care utilizează NIPT este cu mult sub 25%. În Olanda, Austria, Italia, Spania și în majoritatea statelor australiene și americane, 25% -50% dintre femei au efectuat NIPT, iar în Belgia testarea este peste 75%. În majoritatea țărilor, NIPT raportează despre trisomia 13, 18 și 21 și, adesea, și despre aneuploidiile cromozomiale sexuale. Numai în Belgia, Olanda, Lituania, Grecia, Cipru și Italia NIPT este oferit predominant ca test la nivelul întregului genom (incluzând unele microdelecții sau o acoperire completă a genomului).

Testarea prenatală neinvazivă examinează plasma maternă pentru aneuploidii fetale utilizând ADN „fetal” fără celule (ADNcff) provenit din apoptoza placentară. Studii multiple au validat aplicarea clinică a NIPT ca instrument sensibil de screening pentru aneuploidii fetale comune. NIPT a fost introdus ca o alternativă la procedurile tradiționale de testare invazivă (eșantionarea villusului corionic/amniocenteză) pentru a evita riscul mic de avort spontan legat de procedură. Cu toate acestea, NIPT este un instrument de screening și este limitat de faptul că nu este capabil să identifice în mod fiabil majoritatea anomaliilor cromozomiale „atipice” (de exemplu, microdelecții și microduplicări), dintre care multe au importanță fenotipică. Datorită rezultatelor fals pozitive inerente oricărui test de

⁶ https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en

⁷ https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prenatal-screening-and-diagnosis/guide_en#inline-nav-2

screening, majoritatea liniilor directe recomandă confirmarea unui rezultat NIPT pozitiv prin diagnostic invaziv.

Testarea prenatală neinvazivă a fost introdusă în 2011, inițial fiind lansată de furnizorii comerciali. În ultimii ani, NIPT a fost implementat în sistemele publice de asistență medicală, fie ca test de primă linie, fie ca supliment la programele de screening prenatal existente. Utilizarea crescută a NIPT a redus semnificativ numărul de teste invazive efectuate în multe locuri.

Toate țările nordice europene oferă screening combinat în primul trimestru (cFTS) fie tuturor femeilor, fie grupurilor selectate. La cFTS, o estimare a riscului este calculată pe baza vârstei mamei, a translucenței nuchale determinate cu ultrasunete și a analizei sângelui matern. Dacă se constată că riscul este ridicat, atunci femeilor li se oferă fie teste invazive, fie NIPT. Unele țări oferă doar teste invazive femeilor cu cel mai mare risc (de exemplu, peste 1:50 sau 1: 100), oferind NIPT unui subgrup de femei cu risc ușor mai mic (de exemplu, între 1:100 și 1:1000). În țările nordice, toate costurile de screening prenatal sunt acoperite în totalitate de sistemele de sănătate naționale. În Islanda, femeilor cu risc ridicat li se oferă teste invazive, dar dacă femeile solicită în mod specific NIPT, acestea sunt furnizate, costurile fiind acoperite public. În Marea Britanie, Țara Galilor este care a integrat NIPT în oferta publică, oferind acest tip de screening ca o alternativă acoperită financiar la testele invazive la femeile cu risc crescut după CFTS. În Letonia și Estonia, nu există o politică națională, care să includă NIPT; cu toate acestea, în Estonia, furnizorii NIPT negociază utilizarea acestui instrument cu companiile de asigurări de sănătate despre asigurarea pentru pacienții cu risc ridicat. Lituania oferă NIPT autofinanțat femeilor cu risc ridicat și mediu după cFTS.

În Slovacia, Rusia și Cehia, nu există oferte de NIPT finanțate public; NIPT se autofinanțează prin intermediul clinicilor private. Polonia și România oferă doar teste invazive după cFTS femeilor cu un risc foarte ridicat (peste 1: 100), iar apoi NIPT femeilor cu risc mai mare (1: 100-1: 1000). NIPT se autofinanțează.

În Spania, nu există niciun program național privind utilizarea NIPT. Provincia Madrid a decis, spre exemplu, să ofere NIPT pacienților cu risc ridicat. În alte provincii fără programe oficiale, diferite spitale au încorporat NIPT în funcție de nevoile și bugetul lor, iar în aceste cazuri NIPT este finanțat public. Datorită utilizării extinse a NIPT în sectorul privat, proporția femeilor care primesc NIPT în Spania este ridicată (25% -50%). În Portugalia, este în curs de elaborare o orientare publică privind NIPT, dar, ca și în Spania, unele clinici publice oferă deja NIPT pacienților cu risc ridicat. În Italia, există orientări oficiale care susțin utilizarea NIPT în cazul femeilor cu risc crescut, dar doar două regiunea Toscana și provincia Bolzano rambursează în prezent testul. Italia are o utilizare ridicată a NIPT (25% -50%) prin intermediul clinicilor private. În Grecia și Cipru, nu există orientări / politici naționale ale NIPT, dar acest este disponibil ca serviciu autofinanțat. În Slovenia, există o ofertă de NIPT numai dacă testarea invazivă este contraindicată de factori materni și, în astfel de cazuri, NIPT este finanțat public.

Franța oferă NIPT femeilor cu risc ridicat după cFTS gratuit. Cu toate acestea, femeile primesc rezultate numai pentru trisomia 21 și nu pentru trisomia 13 sau 18 cu

NIPT. În Germania, după multe dezbateri⁸, utilizarea NIPT a fost inclusă în asigurarea de sănătate și va fi oferit numai în cazuri individuale justificate, în urma recomandării din partea medicului⁹. Din 2017, NIPT a fost disponibil pentru toate femeile însărcinate din Olanda (ca urmare a studiului TRIDENT-2¹⁰, un studiu la nivel național care permite efectuarea NIPT pentru toate femeile însărcinate) ca test de screening de primă linie, dar mai puțin de 42 % dintre femei optează pentru NIPT. NIPT este parțial rambursat. În Belgia, NIPT este oferit tuturor femeilor însărcinate în plus față de ultrasunete (cu excepția biomarkerilor și, prin urmare, cFTS) și este rambursat prin asigurare. Proportia femeilor care optează pentru NIPT este foarte mare (> 75%). În Austria, nu există o politică națională privind utilizarea NIPT; cu toate acestea, utilizarea estimată a NIPT este considerabilă (25% -50%).

În cinci țări europene, NIPT acoperă în primul rând cromozomii 13, 18 și 21. În nouă țări, NIPT acoperă, de asemenea, aneuploidii cromozomiale sexuale, iar patru țări oferă o alegere între aceste două opțiuni. Olanda, Belgia, Lituania, Italia, Cipru și Grecia oferă în primul rând NIPT pentru 13, 18, 21, aneuploidie cromozomială sexuală, microdeleții și / sau acoperire a întregului genom.

Cu toate acestea, modalitățile prin care se practică NIPT sunt foarte diferite. Norvegia oferă cFTS numai femeilor cu vârsta peste 38 de ani sau după o sarcină complicată anterior. Prin urmare, numai aproximativ 10% din toate femeile însărcinate beneficiază de cFTS. Dintre acestea, 10% (1% dintre femeile însărcinate) prezintă un risc crescut în urma cFTS și li se oferă NIPT. Alte diferențe se referă la efectul NIPT asupra ratelor de testare invazivă. În Danemarca, introducerea NIPT nu a afectat ratele testării cu metode invazive, care chiar cresc, în timp ce în Finlanda, ratele testării cu metode invazive au fost înjumătățite prin introducerea NIPT. În Danemarca, femeilor li se oferă microarray cromozomial¹¹ după teste invazive. În Finlanda, femeilor li se oferă PCR cu trisomie; astfel, un diagnostic prin teste invazive comparativ cu NIPT este mai mare în Danemarca.

Franța pare să fie relativ comparabilă cu țările nordice europene în oferirea NIPT după cFTS. O asemănare interesantă se găsește între Franța și Norvegia, deoarece ambele țări au legi care restricționează utilizarea NIPT la unele grupuri (Norvegia) sau la unele tulburări (Franța). În Norvegia, este ilegal¹² să se ofere cFTS sau NIPT femeilor cu vârsta sub 38. În Franța, toate metodele de screening prenatal pe bază de sânge sunt supuse autorizării de laborator de către autoritatea națională. În special pentru NIPT, a

⁸ <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/bioe.12880>

⁹ <https://www.g-ba.de/presse/pressemitteilungen-meldungen/810/>

¹⁰ <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002929719303933>

¹¹ Microarray este un nou test genetic care folosește o tehnologie de avangardă ce permite identificarea unor dezechilibre la nivelul cromozomilor, care sunt mai mici decât cele care pot fi detectate cu microscopul electronic.

Tehnica microarray permite compararea la nivel molecular a normalului cu patologicul identificând diferențele existente. Pe lângă aplicațiile de cercetare ale tehnologiei microarray, în practica medicală testele array Comparative Genome Hybridization (aCGH) – sunt utilizate în mod curent pentru diagnosticarea bolilor genetice, ca diagnostic post-natal și din ce în ce mai frecvent și ca diagnostic pre-natal și pre-implantare în cazul fertilizării in vitro (FIV).

Cele mai obișnuite aplicații în prezent sunt cele pentru diagnostic prenatal, investigarea pacienților care prezintă retard intelectual și/sau neuro-motor, autism, malformații congenitale

¹² <https://www.helsenorge.no/en/undersokelse-og-behandling/fetal-diagnostics/>

fost adoptată o lege care să permită testarea trisomiei 21 pentru autorizare, iar autorizația pentru trisomia 13 și 18 nu este încă disponibilă. Astfel, se pare că a existat o nevoie suplimentară, mai mare decât cea cuprinsă în politicile naționale existente privind screening-ul prenatal, de a reglementa utilizarea NIPT.

Olanda și Belgia oferă NIPT ca prim test de linie pentru toate femeile, dar modelele lor specifice de utilizare diferă semnificativ. În Olanda, proporția femeilor care utilizează NIPT este scăzută (<42%), reflectând o mai mare utilizare a cFTS, care era, de asemenea, scăzută înainte de introducerea NIPT. În Belgia, NIPT este oferit tuturor femeilor însărcinate, alături de ultrasunetele din primul trimestru cu măsurare a transluценței nucale, dar fără biomarkeri. Aici, utilizarea este mult mai mare decât în Olanda. O explicație potențială pentru această diferență ar putea fi faptul că NIPT este rambursat integral în Belgia, în timp ce în Olanda rambursarea este doar parțială.¹³

II. Situația în statele membre ale Uniunii Europene

AUSTRIA

Legea austriacă privind tehnologia genetică¹⁴ clasifică testele genetice în 4 tipuri:

1. Tipul 1 servește la determinarea unei boli manifestate, ca pregătire a unei terapii sau a cursului unei terapii și se bazează pe informații despre modificări somatice concrete ale numărului, structurii, secvenței sau modificărilor chimice specifice ale cromozomilor, genelor sau ADN-ului fragmentat.

2. Tipul 2 servește la determinarea unei boli manifestate, care se bazează pe o mutație în linia germinală.

3. Tipul 3 servește la determinarea predispoziției pentru o boală, în special la dispoziția pentru un potențial debut viitor al unei boli pe bază genetică sau la determinarea statutului de purtător, pentru care, datorită noilor cunoștințe științifice și a progresului tehnic, este posibilă profilaxia sau terapia.

4. Tipul 4 servește la determinarea unei predispoziții pentru o boală, în special la dispoziția pentru un potențial debut viitor al unei boli pe bază genetică sau la stabilirea statutului de purtător, pentru care, datorită noilor cunoștințe științifice și progreselor tehnice, nu există profilaxie sau terapie.

Conform art. 69 (1) al legii menționate, un test genetic de tip 2, 3 sau 4, inclusiv un test genetic în cursul unui diagnostic prenatal, este permis să se efectueze numai dacă există consimțământul scris al persoanei care urmează să fie testată, că a fost informată în prealabil cu privire la natura, consecințele și semnificația testului genetic de către un

¹³ <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/aogs.13841>

¹⁴ https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/AustrianGeneTechnologyAct_English.pdf / <https://www.ris.bka.gv.at/GeltendeFassung.wxe?Abfrage=Bundesnormen&Gesetzesnummer=10010826>

specialist medical cu studii în genetică umană/genetică medicală sau un specialist medical competent pentru specialitatea respectivă și dacă acea persoană a acceptat testul genetic ca rezultat al unui consimțământ gratuit bazat pe aceste cunoștințe. Dacă testele sunt efectuate prenatal, informațiile și consimțământul persoanei însărcinate trebuie să includă și riscurile intervenției planificate.

Fișa de evidență a sarcinii (Mutter-Kind-Pass¹⁵, Pașaportul mamă-copil) a fost introdusă în 1974.

De atunci, programul a fost continuu dezvoltat și adaptat la starea științei și experienței medicale. Fișa de evidență a sarcinii este un document utilizat pentru înregistrarea investigațiilor medicale efectuate în timpul sarcinii, precum și în primii ani de viață ai copilului. Rolul acestui document este îngrijirea medicală preventivă pentru femeile gravide, sugari și copii până la vârsta de 5 ani.

Examinările prevăzute sunt efectuate de medicii generaliști sau de medici specialiști. Efectuarea acestor examinări în timpul sarcinii este o condiție prealabilă pentru primirea indemnizației complete pentru îngrijirea copilului (cu excepția ecografiilor de sarcină, ecografie de șold și sfaturilor din partea moașei)¹⁶.

Obținerea în totalitate a alocațiilor de îngrijire a copilului presupune că viitoarea mamă să efectueze la timp toate verificările prevăzute în pașaportul mamă-copil și să transmită formularele respective din pașaportul mamă-copil drept dovadă autorității competente de asigurare medicală înainte de termenul limită. În mod contrar alocația de îngrijire a copiilor poate fi redusă cu 1.300 € pentru fiecare părinte¹⁷.

Investigațiile medicale prevăzute în această fișă de evidență a sarcinii sunt destinate detectării timpurii a riscurilor de dezvoltare a unor afecțiuni, administrării la timp a unui tratament adecvat – în cazul complicațiilor și eventualelor boli din timpul sarcinii – precum și controlul regulat al dezvoltării copilului. Posibilele defecte în dezvoltarea copilului pot fi recunoscute la timp, crescând astfel șansele de vindecare și/sau recuperare.

Viitoarele mame obțin fișa de evidență a sarcinii în momentul constatării unei sarcini de către medicul ginecolog și/sau medicul de familie, cel târziu în a 16-a săptămână de sarcină. Toate femeile însărcinate pot obține această fișă de evidență a sarcinii, indiferent dacă dețin asigurare medicală internațională sau nu. Singura condiție prealabilă este rezidența în Austria.

Pentru obținerea Mutter – Kind – Pass, femeile însărcinate pot contacta:

- medicul specialist în obstetrică și ginecologie;
- medicul generalist;
- ambulatoriile de obstetrică și ginecologie care aparțin de casa regională de asigurări;
- serviciile ambulatorii ale spitalelor cu secție de obstetrică și ginecologie;
- centrele de consiliere pentru femei însărcinate.

¹⁵ <https://www.ris.bka.gv.at/GeltendeFassung.wxe?Abfrage=Bundesnormen&Gesetzesnummer=20001694>

¹⁶ <https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Eltern-und-Kind/Mutter-Kind-Pass.html>

¹⁷ https://www.bmeia.gv.at/fileadmin/user_upload/Vertretungen/Bukarest/Dokumente/Ceea_ce_neaparut_trebuie_sa_stiti.pdf

Mutter – Kind – Pass conține toate rezultatele investigațiilor medicale efectuate în timpul sarcinii precum și documentarea primilor ani de viață ai copilului, informațiile medicale amănunțite despre nou-născut și constatările medicului pediatru. O fișă de evidență a sarcinii integral completată oferă informații amănunțite cu privire la starea de sănătate a mamei și a copilului și permite, de asemenea, recunoașterea timpurie a unor potențiale pericole precum și, implicit, combaterea lor timpurie.

Programul de investigații medicale este efectuat conform Ordonanței 2002 Mutter–Kind–Pass¹⁸ și include 5 investigații aferente sarcinii de efectuat înaintea nașterii. În cadrul acestor 5 consultații va fi efectuat un examen de laborator extins și 3 ecografii. După naștere trebuie efectuate 10 investigații medicale ale copilului, inclusiv un consult ortopedic, un consult ORL și două consulturi oftalmologice. În timpul sarcinii investigațiile medicale pot fi efectuate de către medicul ginecolog, medicul generalist sau în cadrul ambulatoriilor de specialitate.

Investigațiile prevăzute în fișa de evidență a sarcinii se pot efectua gratuit de către medicii contractanți ai companiei de asigurări de sănătate. Viitoarele mame care nu dețin asigurare de sănătate trebuie să procure, înainte de a efectua investigațiile medicale, un document de revendicare de la casa de asigurări de sănătate regională – în funcție de reședința actuală. Pe baza acestui document de revendicare pot beneficia de investigațiile aferente, gratuit, efectuate de către medicii contractanți ai casei de asigurări respective. În cazul în care viitoarele mame decid să efectueze investigațiile medicale la un medic privat și dețin asigurare socială în Austria, atunci suma aferentă investigației trebuie inițial plătită, iar ulterior, prin prezentarea facturii aferente, asigurarea socială preia o parte din costuri¹⁹.

BULGARIA

Legea sănătății²⁰ reglementează asigurarea unei protecții speciale a sănătății pentru femeile însărcinate, copii și persoane cu dizabilități fizice și tulburări mintale. Pentru a asigura o maternitate fără risc, fiecare femeie are dreptul de a accesa servicii de îngrijire a sănătății care să asigure sănătatea optimă a femeii și a fătului, de la debutul sarcinii până la vârsta de 42 de zile a copilului. Asistența medicală include diagnosticul prenatal și profilaxia bolilor genetice și a altor boli.

Conform legislației bulgare, asigurarea de sănătate în țară este obligatorie. Fiecare persoană asigurată are dreptul la un anumit tip, cuantum și domeniu de îngrijire medicală, care se plătește din bugetul Fondului Național de Asigurări de Sănătate (NHIF).

Legea asigurărilor de sănătate²¹ prevede la articolul 45.6 că Fondul Național de Asigurări de Sănătate plătește pentru îngrijirea medicală a femeilor în timpul sarcinii, nașterii și maternității.

¹⁸ <https://www.ris.bka.gv.at/GeltendeFassung.wxe?Abfrage=Bundesnormen&Gesetzesnummer=20001694>

¹⁹ <https://www.gesundheit.gv.at/leben/eltern/mutter-kind-pass/mutter-kind-pass-untersuchungen>

²⁰ <https://www.lex.bg/laws/ldoc%20/2135489147>

²¹ <https://www.lex.bg/laws/ldoc/2134412800>

Serviciile plătite din bugetul NHIF, sunt reglementate printr-o ordonanță a ministrului sănătății și includ activități în regim ambulatoriu - primare și specializate, precum și în îngrijiri spitalicești. Pentru a îmbunătăți accesul la serviciile de sănătate, ordonanțele care definesc pachetul de activități de îngrijire a sănătății și examinările profilactice garantate de bugetul NHIF sunt actualizate anual, extinzând sfera activităților medicale, promoționale și profilactice. Pentru femeile însărcinate și femeile care au născut recent, îngrijirea medicală este oferită în cadrul Programului național pentru îmbunătățirea sănătății mamei și copilului²² în îngrijirea medicală ambulatorie. În 2019, monitorizarea în cadrul programului a fost efectuată de un medic generalist sau un medic specialist în obstetrică și ginecologie, la cererea unei femei însărcinate. Regulamentul prevede ca medicul generalist să monitorizeze femeile însărcinate în timpul sarcinii normale, în timp ce în cazul unei sarcini riscante, monitorizarea să fie efectuată de un medic specializat în obstetrică și ginecologie.

Pentru examinările profilactice în cadrul programului s-au plătit 3.847.380 euro din bugetul NHIF în 2019 pentru îngrijiri ambulatorii, iar 9.359.217 euro au fost plătiți din bugetul NHIF pentru îngrijirea femeilor însărcinate de către furnizorii de îngrijiri medicale din spital și pentru îngrijiri medicale spitalicești la naștere, indiferent de durata sarcinii și de vârsta fătului - 19.248.159 euro.

NHIF, prin transferuri de la Ministerul Sănătății, plătește cheltuielile medicale pentru femeile asigurate pe durata sarcinii: un examen profilactic și o investigație în conformitate cu articolul 82 (1) (2) din Legea sănătății, și în conformitate cu articolul 19 din Ordonanța nr. 26 din 14.06.2007 privind acordarea de îngrijiri obstetricale femeilor fără asigurare de sănătate și pentru efectuarea examinărilor dincolo de sfera de aplicare a asigurării obligatorii de sănătate pentru copii și femei însărcinate. Suma plătită la această rubrică în 2019 se ridică la 2.733.176 euro, alocată după cum urmează:

- pentru examinări și analize ginecologice profilactice de specialitate - 45.431 euro;
- pentru îngrijirea spitalicească - 2.687.745 euro

Consultații suplimentare pentru bolile care apar în timpul sarcinii, inclusiv examinarea suplimentară de către un specialist în obstetrică și ginecologie, au fost, de asemenea, oferite prin intermediul Centrelor de consultare a sănătății (HCC), pe lângă prevederea din Ordonanța nr. 26/2007 privind acordarea de îngrijiri obstetricale femeilor fără asigurarea de sănătate și pentru efectuarea examinărilor care depășesc domeniul de aplicare al asigurării obligatorii de sănătate pentru copii și femei însărcinate. Programul național oferă screening biochimic (cercetare și consiliere) pentru femeile însărcinate pentru a evalua riscul nașterii unui copil cu sindrom Down, alte aneuploidii, spina bifida, anencefalia și defectul sever al peretelui abdominal. În 2019, au fost testate 20.496 de femei însărcinate. În Ministerul Sănătății a acordat fonduri în valoare de 997.635 euro pentru reactivi și consumabile pentru teste de laborator. Plățile efectuate pentru cheltuielile din cadrul Programului național se ridică la 2.061.753 euro. Acestea includ, de asemenea, activități de depistare precoce și intervenție în timp util a deficienței de auz la nou-născuți prin screening auditiv neonatal în masă, examinarea a 51.796 de nou-născuți,

²² <https://www.strategy.bg/StrategicDocuments/View.aspx?lang=bg-BG&Id=907>

precum și consultații foarte specializate pentru copiii cu anumite boli, la centrele din 5 spitale universitare.

În plus, au fost luate măsuri în 2020 pentru a pregăti un proiect de Strategie Națională de Sănătate 2030, în care sănătatea mamelor și a copiilor și sănătatea grupurilor vulnerabile reprezintă priorități²³.

Femeilor din Bulgaria li se oferă gratuit Testul de Villus Corionic (CVS) și Amniocenteza (AC). Există anumite limitări ale serviciilor de diagnostic prenatal disponibile în Bulgaria. De exemplu, datorită numărului redus de obstetricieni, care sunt instruiți să efectueze eșantionare corozică și cordocenteză, mai des se face amniocenteză. De asemenea, chiar dacă amniocenteza este cel mai frecvent efectuat tip de diagnostic prenatal, procedura este oferită doar în trei orașe din țară²⁴.

CEHIA

Legea nr. 373/2011 privind serviciile specifice de sănătate²⁵, art. 28, alin 1 prevede că testarea genetică include testarea clinică și genetică de laborator și este folosită pentru a determina proporția variantelor din genomul uman în dezvoltarea bolii la persoana care face obiectul anchetei sau la descendenții acesteia. Testarea genetică de laborator înseamnă o analiză de laborator a structurii și funcției genomului uman sau a unor părți ale acestuia, care trebuie indicată pe baza legitimității și utilității sale clinice pentru persoana investigată sau generațiile viitoare. Efectuarea testelor genetice de laborator trebuie justificată în detaliu în documentația medicală. Același art 28 stipulează la alin. 9 că examinările genetice în domeniul sănătății pot fi oferite sau efectuate numai pentru

a) servicii de sănătate,

1. pentru diagnosticarea preimplantării în reproducerea asistată,
2. diagnosticarea bolilor condiționate genetic, a defectelor congenitale și a modificărilor genetice dobândite,
3. determinarea gradului de predispoziție la dezvoltarea bolilor și a defectelor congenitale,
4. pentru a determina variantele genomului uman care cauzează boli sau malformații congenitale;
5. optimizarea tratamentului și monitorizarea eficienței acestuia;

b) cercetări biomedicale legate de sănătate și tulburările acesteia.

În domeniul screeningului prenatal, recomandările pentru implementarea acestuia au fost unificate de Societatea de genetică medicală și genomică și Societatea cehă de biochimie clinică de la Asociația medicală cehă Jan Evangelista Purkyně. Diagnosticul prenatal al unei boli rare a devenit o parte stabilă a procesului medical al îngrijirii femeilor însărcinate și este acoperit în totalitate de asigurarea publică de sănătate.

²³ <https://rm.coe.int/bg19-en-simplified-report-bulgaria-2021/1680a164b8>

²⁴ https://www.researchgate.net/publication/331968169_Women's_Awareness_Towards_Prenatal_Down_Syndrome_Tests_in_Bulgaria

²⁵ https://ppropo.mpsv.cz/zakon_373_2011

Programul de screening a fost extins în 2016 și examinarea include acum 18 boli rare în conformitate cu Instrucțiunile metodologice publicate în Buletinul Ministerului Sănătății nr. 6/2016, care a fost pregătit în colaborare cu Centrul Național de Coordonare pentru screening neonatal de la Spitalul Universitar General din Praga.

Ca parte a screeningului defectelor congenitale, ecocardiografia fetală standard este efectuată în săptămâna a 20-a de sarcină de către ginecolog, un defect congenital suspectat sau tulburarea ritmului cardiac este examinat în continuare la un departament specializat de un cardiolog pediatric care, dacă este necesar, efectuează în continuare monitorizarea și sugerează opțiuni de tratament. În cadrul Uniunii Europene, Republica Cehă este o țară lider în ceea ce privește rata de detectare a defectelor cardiace congenitale rare în perioada prenatală²⁶.

DANEMARCA

Danemarca a fost prima țară din lume care a implementat pentru toate femeile gravide o ofertă națională gratuită de screening combinat în primul trimestru (cFTS), precum și o examinare cu ultrasunete în al doilea trimestru pentru malformații fetale²⁷. Examinările și tratamentul preventiv legate de sarcină și naștere sunt oferite de cadre medicale specializate. Dacă există vreo suspiciune că fătul a contractat anumite boli specifice sau prezintă anomalii grave, toate femeile însărcinate cu vârsta peste 35 de ani au dreptul la o amniocenteză. În caz de anomalii, gravida are posibilitatea de a solicita consiliere și de a face avort.

Toți cei cărora li s-a acordat un permis de ședere și locuiesc în Danemarca au acces gratuit la sistemul de sănătate. Majoritatea examinărilor și tratamentelor sunt gratuite. Fiecare cetățean primește un card de asigurări de sănătate de la municipalitatea locală. Cardul trebuie prezentat la toate vizitele la medici, camere de urgență și spitale.²⁸

În conformitate cu Ghidul Consiliului Național Danez pentru Sănătate, din ianuarie 2017, tuturor femeilor însărcinate li se oferă un screening precoce constând într-un test de sânge și măsurarea translučenței nucale în timpul unei ecografii. Liniile directoare actualizate au introdus două noi metode de diagnostic: testul prenatal neinvaziv (NIPT) și tehnica cromozomială micro-array. Liniile directoare prescriu asigurarea calitativă și o utilizare armonizată a acestor tehnici și subliniază necesitatea deliberării etice cu privire la utilizarea metodelor de diagnostic prenatal.

Teste invazive sunt oferite în cazurile în care numărul de risc calculat (pe baza testului de sânge timpuriu și a ecografiei) este mai mic de 1: 300.

²⁶ https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/wepub/16751/36412/3rdNationalActionPlan2018_2020English.pdf

²⁷ <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/aogs.13273#:~:text=screening%20for%20DS,-,Denmark%20was%20the%20first%20country%20in%20the%20world%20to%20implement,all%20pregnant%20women%2011%2C%2012.>

²⁸ <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2017/Det-danske-sundhedsv%C3%A6sen/Det-Danske-Sundhedsv%C3%A6sen,-d,-Engelsk.ashx?la=da&hash=D93615E8EDED47D2D4FBC2473FD66E95D9D557A>

NIPT este inclus în ghidurile Consiliului Național de Sănătate din 2017 și oferit atât în sistemul de sănătate privat, cât și în cel public. NIPT reprezintă o parte a programului de screening ca prim test înainte de un diagnostic și un test invaziv.

Limitări ale condițiilor nu sunt stipulate; reglementările generale indică faptul că testele invazive trebuie să fie indicate medical și echilibrate în raport cu riscul avortului spontan²⁹.

ESTONIA

În Estonia, femeile însărcinate sunt monitorizate și testate/examinate medical conform Ghidului de tratament pentru monitorizarea medicală a femeilor gravide.

Conform Legii asigurărilor de sănătate³⁰, o femeie însărcinată (care nu are asigurare de sănătate), care locuiește în Estonia și a cărei sarcină a fost identificată de un medic sau de o moașă are dreptul la o asigurare de sănătate. Acoperirea asigurării va începe de la efectuarea unei înregistrări la începutul acoperirii asigurării în baza de date a asigurărilor de sănătate. Asigurarea se sfârșește la trei luni de la data preconizată a nașterii, stabilită de medic³¹.

Centrele de genetică medicală sunt autorizate pentru un diagnostic genetic prenatal invaziv, în principal pentru sănătatea copilului care se va naște, de exemplu, pentru testarea aneuploidelor cromozomiale, testarea translocațiilor cromozomiale și sexarea embrionilor pentru tulburările legate de cromozomul X. Condițiile preliminare pentru a permite un diagnostic genetic prenatal sunt severitatea tulburărilor și, de asemenea, absența unui tratament adecvat³².

Serviciul de diagnostic prenatal din Estonia este finanțat de sistemul național de asigurări de sănătate și este astfel accesibil tuturor femeilor însărcinate, din care 99% folosesc această posibilitate. Conform celor mai recente linii directoare naționale estone, protocolul standard include testarea combinată bazată pe screeningul seric al trimestrului I și examinarea cu ultrasunete. În cazul riscului crescut ($\geq 1:100$) pentru trisomia cromozomială a fătului, se recomandă testarea invazivă confirmatorie. Cu toate acestea, datorită ratei de *fals pozitiv* destul de semnificative a testării combinate, aproximativ 90% din testele invazive se dovedesc a fi inutile post-factum. Testul prenatal non-invaziv (NIPT), care are scopul de a rezolva această problemă, este oferit în prezent ca serviciu plătit de către pacient în Estonia³³.

²⁹ <https://norden.diva-portal.org/smash/get/diva2:1354854/FULLTEXT01.pdf>

³⁰ <https://www.riigiteataja.ee/en/eli/ee/523052019005/consolide/current>

³¹ <https://www.haigekassa.ee/en/people/having-child-child-health>

³² <https://rm.coe.int/inf-2015-6-dpi-dpn-e/168078bad2>

³³ <https://www.biorxiv.org/content/10.1101/431924v1.full>

FINLANDA

Legea sănătății³⁴ din Finlanda stabilește, la secțiunea 15, ca autoritățile locale furnizează în zona lor servicii de maternitate și clinici de sănătate pentru copii, pentru femeile gravide și pentru familiile care așteaptă un copil, precum și pentru copiii sub vârsta școlară și familiile acestora. Serviciile pentru femeile însărcinate includ controale periodice pentru a asigura creșterea sănătoasă, dezvoltarea și bunăstarea fătului și sănătatea femeii însărcinate și a noilor mame, în funcție de nevoile individuale.

Conform Decretului Guvernului nr. 339/2011 privind screeningul³⁵, acesta face parte din asistența medicală preventivă. Screeningul include definirea grupului țintă, sfaturi și îndrumări individuale, efectuarea și analiza testelor de screening, furnizarea de informații de feedback, trimiterea la examinări ulterioare și organizarea serviciilor de sănătate necesare.

Pentru femeile gravide sunt prevăzute următoarele examinări conforme cu programul național de screening:

- a) o ecografie generală precoce a sarcinii în timpul săptămânii 10 –13 a sarcinii;
- b) detectarea anomaliilor cromozomiale în primul rând prin screeningul combinat precoce al sarcinii (test seric în săptămâna 9 - 11 a sarcinii și măsurarea transluценței nucleare printr-o ecografie generală în săptămâna 11 - 13 a sarcinii) sau, alternativ, printr-un test seric în al doilea trimestru în săptămâna 15 - 16 a sarcinii; și
- c) o ecografie pentru detectarea anomaliilor structurale severe în săptămâna 18 - 21 a sarcinii sau după săptămâna 24 a sarcinii.

În cazul în care municipalitatea asigură alte metode de screening decât cele incluse în programul național, va evalua, înainte de a începe orice operațiune de screening, cerințele și impactul impus asupra sistemului de sănătate și modul în care screening-ul îl afectează. Evaluarea include o examinare a bolii care urmează a fi obiectul screening-ului, incidența și tratamentul acesteia, metodele, eficacitatea, organizarea și costurile totale ale screening-ului, precum și aspectele etice legate de acesta.

NIPT este permis și reprezintă o opțiune în programul de screening pentru a detecta anomalii fetale. Spitalul are mandatul de a decide noi metode³⁶.

Municipalitățile și consiliile municipale comune trebuie să organizeze screeningul anomaliilor cromozomiale fetale și al anomaliilor structurale severe ca parte a asistenței medicale generale. Screeningul trebuie oferit gratuit tuturor femeilor însărcinate. Femeile însărcinate pot alege la care dintre programele voluntare de screening prenatal doresc să participe, dacă doresc. Testarea cromozomială a fătului fără alte indicații este posibilă numai în clinicile private și pe cheltuiala proprie³⁷.

³⁴ https://www.finlex.fi/fi/laki/kaannokset/2010/en20101326_20131293.pdf

³⁵ https://www.finlex.fi/en/laki/kaannokset/2011/en20110339_20110339.pdf

³⁶ <https://norden.diva-portal.org/smash/get/diva2:1354854/FULLTEXT01.pdf>

³⁷ <https://www.orpha.net/actor/Orphanews/2010/doc/Special-Report-Prenatal-Screening-Policies.pdf>

FRANȚA

Potrivit Codului sănătății publice³⁸, art. 2131-1 iagnosticul prenatal se referă la practicile medicale, inclusiv ecografia obstetrică și fetală, destinate să detecteze o afecțiune deosebit de gravă în uter la embrion sau făt. Fiecare gravidă primește, în timpul unei consultații medicale, informații clare și adecvate situației sale cu privire la posibilitatea de a recurge, la cererea ei, la examenele de biologie medicală și imagistică pentru a evalua riscul unei posibile afecțiuni a embrionului sau fătului, afecțiuni care poate schimba cursul sau urmărirea sarcinii. În cazul unui risc dovedit, femeia însărcinată împreună cu celălalt membru al cuplului, dacă așa dorește femeia însărcinată, sunt preluați pentru îngrijire și consiliere de către un medic și, dacă este necesar sau la cererea femeii însărcinate, sunt orientați către un centru de diagnostic prenatal multidisciplinar. Ei primesc, cu excepția cazului în care obiectează, informații despre caracteristicile afecțiunii suspectate, mijloacele de detectare și posibilitățile de prevenire, îngrijire sau gestionare adecvată a fătului sau a copilului născut. Le este oferită o listă de asociații specializate și aprobate în sprijinul pacienților care suferă de afecțiunea suspectată și a familiilor acestora. În cazul unui risc dovedit, pot fi oferite noi examene de biologie medicală și imagistică de diagnostic de către un medic, dacă este necesar, membru al unui centru multidisciplinar de diagnostic prenatal, în timpul unei consultații adaptate la afecțiune.

Ordinul ministrului sănătății din 14 ianuarie 2014³⁹ stabilește lista examinărilor pentru diagnosticul prenatal, menționate la articolul L. 2131-1 din Codul sănătății publice astfel:

- Pentru examenele de biologie medicală sau imagistică pentru a evalua riscul ca embrionul sau fătul să prezinte o afecțiune care poate modifica cursul sau urmărirea sarcinii,:

- 1 examinări biochimice referitoare la markerii serului matern;
- 2 ecografia obstetrică și fetală ;
- 3 examinări genetice ale ADN-ului fetal liber care circulă în sângele matern.

- Pentru examenele de biologie medicală și imagistică diagnostică menționate la articolul IV al articolului L. 2131-1 din Codul de sănătate publică:

- 1 examinări citogenetice, inclusiv examinări moleculare aplicate citogeneticii;
- 2 examinări de genetică moleculară;
- 3 examinări de biochimie fetală în scop de diagnostic;
- 4 examinări pentru diagnosticarea bolilor infecțioase;
- 5 ecografie obstetrică și fetală ;
- 6 alte tehnici de diagnosticare a imaginii fetale.

Ordinul ministrului sănătății din 25 ianuarie 2018⁴⁰ stabilește recomandările de bune practici referitoare la metodele de prescriere, efectuare și comunicare a rezultatelor examenelor de biologie medicală care contribuie la diagnosticul biologic prenatal.

³⁸ <https://www.legifrance.gouv.fr/codes/id/LEGITEXT000006072665/>

³⁹ <https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/LEGIARTI000037233755/#LEGIARTI000037233755>

⁴⁰ <https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/LEGITEXT000036560569/2018-02-02/#LEGITEXT000036560569>

Examinările medicale obligatorii ca parte a urmăririi sarcinii (maternității) - examinări de la începutul sarcinii până la 12 zile după naștere - sunt acoperite 100% de asigurările de securitate socială⁴¹, conform art. L2122-1 din Codul sănătății publice⁴².

La declararea sarcinii, în cazul unui anumit risc, amniocenteza și cariotipul fetal sunt acoperite 100% de asigurarea de maternitate. Pentru a beneficia de această rambursare, medicul care supraveghează sarcina trebuie să trimită fondului de asigurări de sănătate o cerere de acord prealabil⁴³.

Lista procedurilor și serviciilor acoperite de asigurările de sănătate, pentru partea referitoare la procedurile de biologie medicală, a fost modificată, astfel, începând cu 18 ianuarie 2019, screeningul pentru trisomia fetală 21 prin analiza ADN-ului liber care circulă în sângele matern va fi rambursat, conform Deciziei din 19 aprilie 2018 a Uniunii Naționale a fondurilor de asigurări de boală referitoare la lista actelor și serviciilor acoperite de asigurările de sănătate⁴⁴.

GERMANIA

Legea germană pentru diagnostic genetic din 31 iulie 2009⁴⁵ prevede că diagnosticul genetic prenatal poate fi efectuat numai în scopuri medicale și numai dacă diagnosticul este relevant pentru sănătatea embrionului sau a fătului în timpul sarcinii sau după naștere sau dacă diagnosticul este relevant pentru tratamentul embrionului sau fătului. Diagnosticul genetic prenatal poate fi efectuat numai de către un medic și necesită consimțământul prealabil informat și consiliere genetică completă a mamei, înainte și după diagnosticul genetic⁴⁶.

Fiecare gravidă are dreptul legal la un examen medical cuprinzător. În plus, medicul ar trebui să-i ofere sfaturi, de exemplu cu privire la nutriție, vaccinarea împotriva gripei virale (gripa) și la riscurile infecției cu HIV. Costurile pentru aceasta sunt acoperite de fondurile legale și private de asigurări de sănătate.

Ca parte a îngrijirilor de sănătate în sarcină, sunt planificate trei examinări cu ultrasunete: în a treia, a șasea și a opta lună de sarcină. Dacă există anumite riscuri sau apar complicații, examinările cu ultrasunete mai frecvente pot fi utile (și vor fi preluate și de compania de asigurări de sănătate).

Serviciile individuale de sănătate (IGeL) pot fi efectuate fie la un anumit risc, fie la cererea femeilor însărcinate, precum testul toxoplasmozei. În cazul unei suspiciuni

⁴¹ <https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F164#:~:text=Les%20examens%20m%C3%A9dicaux%20obligatoires%20dans,12%20j ours%20apr%C3%A8s%20l'accouchement.>

⁴² <https://www.legifrance.gouv.fr/codes/id/LEGISCTA000006171127/>

⁴³ <https://www.ameli.fr/assure/sante/examen/gynecologie/deroulement-amniocentese#:~:text=D%C3%A8s%20la%20d%C3%A9claration%20de%20grossesse,une%20demande%20d'entente%20pr%C3%A9alable.>

⁴⁴ <https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000037856379>

⁴⁵ [https://www.bgbl.de/xaver/bgbl/start.xav?startbk=Bundesanzeiger_BGBI&bk=Bundesanzeiger_BGBI&start=//*\[@attr_id=%27bgbl109s2529.pdf%27\]#__bgbl__%2F%2F%5B%40attr_id%3D%27bgbl109s2529.pdf%27%5D__1621168961147](https://www.bgbl.de/xaver/bgbl/start.xav?startbk=Bundesanzeiger_BGBI&bk=Bundesanzeiger_BGBI&start=//*[@attr_id=%27bgbl109s2529.pdf%27]#__bgbl__%2F%2F%5B%40attr_id%3D%27bgbl109s2529.pdf%27%5D__1621168961147)

⁴⁶ <https://rm.coe.int/inf-2015-6-dpi-dpn-e/168078bad2>

rezonabile de risc individual, costurile serviciilor suplimentare vor fi acoperite de fondul de asigurări de sănătate.

Diagnosticul prenatal nu face parte din procedurile uzuale de screening normale. Medicul trebuie să indice posibilitățile de diagnostic prenatal dacă există anumite riscuri pentru sănătate sau familie. În plus față de cele trei examinări ecografice obișnuite, femeilor li se oferă adesea „testul primului trimestru” în a 12-a săptămână de sarcină. Rezultatele unei ecografii și ale unui test de sânge sunt utilizate pentru a calcula dacă există un risc statistic crescut de deviere a cromozomilor. Aceste metode neinvazive de diagnostic prenatal sunt adesea incluse în examinările preventive. Cu toate acestea, acestea pot fi efectuate numai cu acordul expres al viitoarei mame.

Medicii care recomandă o examinare genetică sunt obligați să informeze gravida despre scopul, tipul, scopul, semnificația și consecințele examinării⁴⁷.

Comitetul federal mixt (G-BA) este organul suprem de decizie al autoguvernării comune din sistemul german de îngrijire a sănătății. Liniile directoare pentru maternitate stabilite de G-BA determină tipul și sfera de îngrijire acordată femeilor în timpul sarcinii și după naștere. Examinările efectuate în timpul sarcinii, așa cum sunt definite în Ghidul privind maternitatea⁴⁸, sunt destinate evitării riscurilor posibile pentru viața și sănătatea mamei sau a copilului. În acest fel, tulburările de sănătate pot fi detectate în timp util și, dacă este posibil, tratate.

Pentru a detecta sarcinile cu risc și nașterile cu risc într-un stadiu incipient, sunt înregistrate următoarele criterii în timpul sarcinii, de exemplu: vârsta mamei peste 35 de ani sau sub 18 ani; boli materne anterioare sarcinii (diabet, astm, epilepsie, boli de inimă, boli de rinichi și tiroidă, hipertensiune, tuberculoză, hepatită); anumite boli ereditare din familie, etc.

Aceste criterii pot fi utilizate pentru a identifica sarcinile cu risc posibil. Într-un astfel de caz, există motive pentru a fi deosebit de atenți la sarcină și, dacă este necesar, pentru a iniția examinări suplimentare sau măsuri terapeutice⁴⁹.

În Germania, după multe dezbateri⁵⁰, utilizarea NIPT a fost inclusă în asigurarea de sănătate și va fi oferit numai în cazuri individuale justificate, în urma recomandării din partea medicului⁵¹.

GRECIA

Diagnosticul prenatal (PND) pentru anomalii cromozomiale, după amniocenteza din al doilea trimestru, a fost inițiat în Grecia în 1976. În primul an, au fost testate doar 6 cazuri, din cauza atitudinii negative a profesioniștilor și a reticenței publicului. În 1977, legislația greacă a schimbat legea avortului, în urma unei discuții la care au participat

⁴⁷ <https://www.familienplanung.de/schwangerschaft/schwangerschaftsvorsorge-und-begleitung/vorsorge-zur-sicherheit/>

⁴⁸ https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2301/Mu-RL_2020-08-20_iK-2020-11-24.pdf

⁴⁹ <https://www.g-ba.de/themen/methodenbewertung/ambulant/frueherkennung-krankheiten/erwachsene/schwangerschaft-mutterschaft/>

⁵⁰ <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/bioe.12880>

⁵¹ <https://www.g-ba.de/presse/pressemitteilungen-meldungen/810/>

reprezentanți ai bisericii ortodoxe din Grecia și profesiile medicale și juridice, pentru a permite întreruperea sarcinii până în a 24-a săptămână. După 1980, numărul sarcinilor testate anual a crescut treptat, iar noțiunea de diagnostic prenatal pentru anomalii cromozomiale a devenit larg acceptată.

Procedurile de diagnostic disponibile în prezent în Grecia sunt cariotipul fetal, screeningul biochimic al serului în primul și al doilea trimestru de sarcină, screeningul cu ultrasunete pentru markerii biofizici, examinarea cu ultrasunete în a 20-a săptămână de sarcină pentru malformații congenitale și diagnosticul molecular.

Cheltuielile medicale pentru serviciile de diagnostic prenatal sunt acoperite integral de Sistemul național de sănătate sau de companiile private de asigurări de sănătate, în toate cazurile în care obstetricianul sau consilierul genetic solicită testarea prenatală. Legislația existentă permite întreruperea sarcinii până la a 24-a săptămână, dacă diagnosticul prenatal a arătat că starea embrionului este incompatibilă cu o viață „normală”⁵².

Guvernul grec face publică lista testelor de screening prenatale, precum și a celor pentru diagnosticarea precoce a bolilor, inclusiv menționând costurile corespunzătoare, pe pagina sa de internet⁵³.

ITALIA

Cuplurile care doresc să aibă un copil și femeile însărcinate au dreptul să efectueze gratuit, fără participare la cost (ticket)⁵⁴, unele servicii specializate și de diagnostic utile pentru protejarea sănătății lor și a copilului nenăscut, furnizate la unitățile de sănătate publice și private acreditate, inclusiv servicii de consiliere familială.

Lista acestor servicii, cuprinsă în Decretul ministerial din 10 septembrie 1998, a fost înlocuită și actualizată prin Decretul primului ministru privind noile niveluri esențiale de asistență din 12 ianuarie 2017⁵⁵. Una dintre principalele noutăți ale Decretului menționat se referă la accesul la diagnosticul prenatal, fiind vorba despre actualizarea indicațiilor în conformitate cu cele mai recente orientări (condiții biologico-genetice, alterarea parametrilor ecografici și biochimici/moleculari, boli infecțioase care provoacă un risc pentru făt).

În special, pot fi furnizate gratuit: vizite obstetric-ginecologice periodice; cursuri de însoțire la naștere (formare prenatală); asistență pentru îngrijirea copiilor.

Pentru perioada sarcinii fiziologice, sunt oferite serviciile necesare și adecvate pentru diagnosticul prenatal invaziv în timpul sarcinii, în condițiile specifice de risc pentru făt indicate în anexa 10 - Secțiunea C din Decretul primului ministru, prescrise de

⁵² <https://www.nature.com/articles/BF03405959>

⁵³ https://www.gov.gr/media/sdg_files/2021/01/08/Prenatal_screening_tests_-_tests_for_early_diagnosis_of_diseases_TKZmkJY.pdf

⁵⁴ Biletul (ticket), introdus în Italia din 1982, reprezintă modalitatea, identificată de lege, cu care pacienții contribuie sau „participă” la costul serviciilor de sănătate pe care le primesc.

⁵⁵ <https://www.trovanorme.salute.gov.it/norme/dettaglioAtto?id=58669>

specialistul sau geneticianul medical și efectuate la facilitățile identificate în mod specific de regiuni⁵⁶.

În ultimii ani, a fost introdusă în Italia testare prenatală neinvazivă (NIPT). În prezent, Sistemul național de sănătate nu include NIPT printre examenele gratuite, deși Consiliul Sănătății sugerează introducerea acestuia. Situația este foarte variată și doar Regiunea Emilia Romagna a lansat recent un program de screening care prevede introducerea sa în toată regiunea, după o fază pilot de 9 luni limitată la zona metropolitană Bologna⁵⁷.

LETONIA

Monitorizarea sarcinii, inclusiv consultații, examinări de laborator și diagnostice în anumite săptămâni de sarcină sunt plătite de la bugetul de stat. Monitorizarea sarcinii este realizată de specialiști care au semnat un contract cu Serviciul național de sănătate pentru furnizarea de servicii de îngrijire a sarcinii.

Conform planului de monitorizare a sarcinii examinările sunt plătite peste nivelul de finanțare stabilit pentru fiecare instituție de tratament medical, în conformitate cu principiul „banii urmăresc persoana”. În consecință, o femeie însărcinată este liberă să aleagă instituția de tratament medical unde dorește să primească serviciile de sănătate plătite de stat.

La solicitarea unui serviciu de sănătate plătit de stat, este important să fie informată instituția de tratament medical că serviciul necesar se referă la monitorizarea sarcinii.

Pentru femeile însărcinate, următoarele resurse sunt acoperite din resursele bugetului de stat:

- consultații realizate de ginecolog (medic generalist sau moașă, în funcție de cine monitorizează sarcina);
- teste de laborator (de exemplu, hemoleucogramă completă, test de urină);
- ecografie fetală;
- determinarea indicelui de masă corporală;
- monitorizarea ritmului cardiac fetal;
- îngrijire în timpul nașterii și postnatală (până la 42 de zile după naștere).

Pe baza stării de sănătate și a indicațiilor medicale ale femeii însărcinate, medicul poate lua în considerare și necesitatea unor consultații sau examinări suplimentare. În acest caz, un medic, care are relații contractuale cu statul, are dreptul să emită o sesizare pentru un serviciu de sănătate plătit de stat.

Dacă o femeie însărcinată a ales un medic care nu are relații contractuale cu statul, toate serviciile de monitorizare a sarcinii (consultații, examene de laborator, examinări de

⁵⁶ <https://www.salute.gov.it/portale/esenzioni/dettaglioContenutiEsenzioni.jsp?lingua=italiano&id=1016&area=esenzioni&menu=vuoto>

⁵⁷ <https://www.uppa.it/nascere/gravidanza/test-del-dna-fetale-nipt/#:~:text=Oggi%2C%20in%20Italia%2C%20circa%2050mila,fra%20300%20e%20700%20euro.>

diagnostic (de exemplu, ecografie) sunt servicii cu taxă care trebuie plătite în conformitate cu lista de prețuri a instituției de tratament medical⁵⁸.

Servicii de diagnostic prenatal:

- o examinare cu ultrasunete a viitoarei mame;
- screening genetic prematur;
- examinarea structurii fătului la al doilea termen;
- diagnostic complex pentru determinarea patologiilor genetice ale fătului (sonografie, metode de diagnostic invazive);
- determinarea fluxului sanguin pentru mamă și copil;
- testul pentru diagnosticul incompatibilității RH⁵⁹.

LITUANIA

Decretul nr. V-1135 al Ministerului Sănătății privind îngrijirea prenatală a femeilor însărcinate, din 29 decembrie 2006 (cu modificările ulterioare), furnizează cerințele pentru îngrijirea prenatală a femeilor gravide⁶⁰.

În conformitate cu Cerințele pentru examinarea sănătății femeilor însărcinate, aprobate prin Ordinul nr. V-900 al ministrului sănătății, emis la 23 septembrie 2013⁶¹, examinarea de rutină a tuturor femeilor însărcinate prevede 6-7 vizite prenatale la medic. Examinările includ: înregistrarea datelor anamnestice, măsurarea presiunii arteriale și a greutății corporale, teste generale de sânge, testul anticorpilor Rh pentru femei cu Rh negativ, testul hepatitei B, HIV și sifilisului, examen ginecologic, determinarea vârstei sarcinii și data preconizată a nașterii, trimitere la examenul cu ultrasunete.

Decretul nr. V-220 al Ministerului Sănătății din 14 aprilie 2003⁶² prevede definirea diagnosticului prenatal al bolilor și malformațiilor congenitale și reglementează standardele naționale de consiliere genetică și responsabilitățile profesionale ale geneticienilor.

Decretul nr. V-522⁶³ al Ministerului Sănătății privind serviciile genetice umane, compensate din bugetul Fondului de stat pentru pacienți, de la data de 23 iunie 2005, oferă indicațiile pentru identificarea unui diagnostic prenatal. Conform acestui decret, testele se efectuează în primul trimestru de sarcină în centrele de genetică medicală autorizate. Decizia de a efectua teste prenatale va fi luată de medicul generalist sau de către alt medic. Indicațiile pentru diagnosticul genetic prenatal sunt: vârsta mamei (peste 35 de ani); antecedente de anomalii cromozomiale la făt sau boli cromozomiale sau malformații congenitale la copilul unei sarcini anterioare; istoricul familial al bolilor cromozomiale în familia mamei sau a tatălui; semne de avertizare apărute la ecografie.

⁵⁸ ECPRD Request 4088

⁵⁹ <https://healthtravellatvia.lv/en/service/childbirth/#2>

⁶⁰ <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.290266>

⁶¹ <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.456692>

⁶² <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.210412>

⁶³ <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.260062>

Statul garantează persoanelor asigurate asistență medicală gratuită în instituțiile medicale de stat și municipale (cu excepția cazului în care anumite teste sau proceduri medicale nu sunt plătite din bugetul Fondului național de asigurări de sănătate) și în instituțiile private care au încheiat acorduri cu Fondul de asigurări de sănătate⁶⁴.

OLANDA

În cazul unei sarcini cu risc scăzut, femeilor însărcinate li se vor oferi două ecografii: una în primul trimestru (0-13 săptămâni) pentru a stabili o dată a nașterii și o scanare pentru depistarea de anomalii la douăzeci de săptămâni. Ambele scanări sunt acoperite de asigurarea de sănătate. Unele mame efectuează o scanare suplimentară la 30 și/sau 36 de săptămâni, dar acest lucru nu se face în toate cazurile. De obicei, trebuie să existe un motiv medical pentru efectuarea de ecografii suplimentare.

Orice femeie însărcinată care locuiește în Olanda poate opta pentru teste care ecranează prezența sindroamelor Down, Edwards și Patau. În cazul în care o femeie însărcinată decide că dorește să urmeze un astfel de test, poate alege între un test combinat (un test de sânge între săptămâna a noua și a paisprezecea și o ecografie între a 11-a și a 14-a săptămână de sarcină) sau NIPT (un test de sânge care poate fi efectuat în a 11-a săptămână de sarcină sau mai târziu). Părinții care așteaptă un copil pot opta pentru un test pentru spina bifida sau alte tulburări genetice. Ecografia se efectuează între a 18-a și a 22-a săptămână de sarcină⁶⁵.

Asigurarea de sănătate acoperă conversația extinsă cu obstetricianul sau ginecologul, însă testele se plătesc. Testul combinat costă 186,63 euro. Uneori, asigurarea suplimentară plătește pentru test. NIPT se plătește întotdeauna și costă 175 euro. Femeile care obțin un rezultat nefavorabil la testul combinat și/sau NIPT și femeile însărcinate cu indicație medicală pentru examinare ulterioară (diagnostic prenatal) pot opta pentru investigații suplimentare, cum ar fi amniocenteza care este platită din asigurarea de bază⁶⁶.

POLONIA

Sfera serviciilor preventive și a testelor de diagnostic în timpul sarcinii este reglementată de Ordonanța ministrului sănătății din 16 august 2018⁶⁷ privind standardul organizațional al îngrijirii prenatale. Un medic poate recomanda examinări suplimentare preventive sau de diagnostic acoperite de asigurare, dacă starea de sănătate a femeii însărcinate sau rezultatele testelor anterioare indică posibilitatea unor complicații sau patologii în timpul sarcinii, nașterii sau în condiții de detenție.

⁶⁴ <https://www.renkuosilietuva.lt/en/compulsory-health-insurance/>

⁶⁵ <https://access-nl.org/healthcare-netherlands/having-a-baby/dutch-prenatal-care/which-prenatal-tests-are-usually-carried-out-in-the-netherlands/>

⁶⁶ <https://www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom/kosten>

⁶⁷ <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20180001756>

Polonia are doar reglementări generale referitoare la diagnosticul genetic prenatal. Legea privind planificarea familială impune organelor administrative și autorităților locale să ofere acces gratuit la informații și la diagnostic prenatal, în special în cazurile cu risc ridicat în care o anomalie genetică, un defect al dezvoltării fetale sau o boală incurabilă se presupune că amenință viața fătului.

Reglementările Ministerului Sănătății care pun în aplicare Legea privind serviciile medicale de stat enumeră serviciile oferite femeilor care prezintă un risc mai mare decât media de boală sau defect genetic sau de altă natură, precum și perioadele pentru care acestea sunt disponibile. Astfel, intervenția genetică prenatală constă în examinări și teste efectuate în primele șase luni de sarcină și cel târziu în a 22-a săptămână de sarcină. Acestea cuprind:

1. examinări neinvazive:

- a. ecografii ale fătului în vederea detectării anomaliilor și bolilor genetice,
- b. examinări biochimice ale sângelui mamei, markeri serici

2. examinări invazive (de exemplu amniocenteză, cordocenteză, analiza sângelui din cordonul ombilical)

3. analize citogenetice și moleculare:

Principalele indicații pentru screeningul prenatal sunt:

- mama în vârstă de peste 40 de ani,
- anomalii cromozomiale la făt sau la un copil dintr-o sarcină anterioară;
- anomalii cromozomiale structurale confirmate la femeia însărcinată sau la tatăl copilului;
- riscul confirmat de naștere a unui copil afectat de o boală monogenă sau multifactorială;
- rezultatul scanării și/sau rezultatul testelor biochimice care indică un risc ridicat de anomalie cromozomială sau fetală⁶⁸.

În Polonia, asigurarea de sănătate este obligatorie. Persoanele asigurate în Fondul național de sănătate (NFZ) pot utiliza serviciile de asistență medicală finanțate de stat care sunt în mare parte gratuite, cu rare excepții, de exemplu, în cazul unor servicii stomatologice.

Pentru persoanele asigurate în sistemul public de sănătate din Polonia (Fondul național de sănătate - NFZ), toate serviciile medicale furnizate de spitalele și clinicile publice sunt gratuite.

Serviciile medicale destinate femeilor însărcinate includ controale periodice efectuate de un ginecolog (de obicei o dată pe lună), analize de sânge, ecografii etc., orice este prescris de către medicul care urmărește sarcina. Îngrijirea post-travaliu înseamnă internarea pentru o perioadă de 2-3 zile la spital, mai multe controale ale nou-născutului, precum și vizite la domiciliu ale unei moașe la care femeile au dreptul timp de 8 săptămâni după travaliu (după înregistrarea copilului la un centru medical ales)⁶⁹.

Screening-ul femeilor însărcinate care fac obiectul programului de asistență medicală de stat (inclusiv consultații la un medic sau moașă, teste de laborator și

⁶⁸ <https://rm.coe.int/inf-2015-6-dpi-dpn-e/168078bad2>

⁶⁹ <https://www.euraxess.pl/pl/node/128830>

examene de diagnosticare în anumite săptămâni de sarcină) este specificat în partea a II-a din Ordonanța ministrului sănătății din 16 august 2018 privind standardul de îngrijire prenatală⁷⁰.

PORTUGALIA

Decretul de reglementare nr. 14/2012 din 26 ianuarie 2012⁷¹, care aprobă organizarea Direcției Generale Sănătate, stabilește la articolul 2 alineatul (2) litera (a), competențele acestui organism, printre care se numără puterea de a emite atât standardele și orientările organizaționale și clinice și puterea de a promova implementarea programelor de sănătate publică.

În acest sens, Standardul Direcției generale dănătate nr. 37/2011, actualizat la 20 decembrie 2013⁷², reglementează testarea de laborator în timpul sarcinilor cu risc scăzut și este adresat practicienilor din cadrul Sistemului național de sănătate. Acest standard detaliază toate testele obligatorii pentru cele trei trimestre de sarcină.

Conform Legii 12 din 26 ianuarie 2005 privind informația genetică⁷³, art. 10, alin 5 și 6, testele prenatale sunt toate testele efectuate înainte sau în timpul sarcinii, cu scopul de a obține informații genetice despre embrion sau făt; diagnosticul de preimplantare este considerat un caz particular în cadrul acestui tip de teste. Testele de screening sunt toate testele de diagnostic și testele de heterozigozitate, presimptomatice, predictive și prenatale care se efectuează pe întreaga populație sau pe grupuri de populație care prezintă un risc crescut de a contracta o boală specifică din cauza sexului, vârstei sau originii etnice, în orice moment în viață⁷⁴.

Femeile însărcinate - cetățeni portughezi sau străini cu permis de ședere - au dreptul la servicii de îngrijire gratuite în timpul sarcinii. Atât mamele, cât și tații pot lipsi de la serviciu pentru a participa la aceste întâlniri. Începând cu a 13-a săptămână de sarcină, mama poate avea dreptul la alocația familială prenatală. Valoarea alocației depinde de veniturile fiecărui membru al gospodăriei, de câți copii au și de câți așteaptă. Mamele care locuiesc singure sau numai cu copii sau adolescenți primesc mai mult de 35%⁷⁵.

SUEDIA

În ceea ce privește liniile directoare privind utilizarea diagnosticului prenatal, orientările, propuse de guvern și aprobate de Parlament, sunt orientări generale pentru

⁷⁰ <http://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20180001756/O/D20181756.pdf>

⁷¹ <https://dre.pt/pesquisa/-/search/544428/details/maximized>

⁷² <https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0372011-de-30092011.aspx>

⁷³ https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Portugal_Law-UnofficialEnglishTranslation.pdf

⁷⁴ https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Portugal_Law-UnofficialEnglishTranslation.pdf

⁷⁵ https://eportugal.gov.pt/en/cidadaos/ter-uma-crianca#follow-up_during_the_pregnancy

diagnosticele prenatale și includ diagnosticul prenatal prin teste genetice. Acestea afirmă următoarele:

- Toate femeile însărcinate trebuie să primească informații despre diagnosticul prenatal. Femeilor gravide cu vârsta sub 35 de ani sau care nu aparțin vreunui grup de risc trebuie să li se ofere informații generale și cuprinzătoare.

- Femeilor însărcinate în vârstă de 35 de ani sau peste și femeilor care au născut anterior copii cu deficiențe funcționale sau care sunt purtători ai unei predispoziții pentru o boală ereditară severă, trebuie să li se ofere informații și consiliere mai detaliate cu privire la diagnosticul prenatal și ar trebui, de asemenea, să li se ofere servicii consiliere.

- Informațiile trebuie să cuprindă precizări cu privire la posibilitățile pe care le oferă diagnosticul prenatal, termenii în care sunt disponibile examinările și limitările și riscurile asociate acestora.

- După primirea informațiilor, femeia - în urma consultării cu medicul - va decide dacă urmează să fie supusă diagnosticului prenatal.

- Toate femeile însărcinate trebuie să primească informații privind examinarea cu ultrasunete.

- În cazurile în care se constată o leziune a fătului, femeii i se vor oferi informații și sprijin. Femeia însărcinată ar trebui să primească, fără o cerere specială, toate informațiile care rezultă dintr-un examen prenatal privind starea de sănătate a fătului, inclusiv informații care nu au fost solicitate de medic. Informații despre făt care nu au legătură cu starea sa de sănătate, de ex. sex, ar trebui să fie furnizate numai la cererea femeii.

- Screeningul trebuie, în principiu, să nu fie relaționat direct cu urmărirea unui diagnostic prenatal.

- Diagnosticul genetic de preimplantare poate fi utilizat numai pentru diagnosticarea bolilor ereditare grave, progresive, care duc la moarte prematură și pentru care nu există niciun tratament.

Consiliul național pentru sănătate și bunăstare a emis recomandări în conformitate cu aceste orientări, care au fost adoptate de Parlament în 1995⁷⁶.

Legea privind integritatea genetică⁷⁷ prevede condițiile pentru diagnosticul prenatal: Toate femeile însărcinate vor primi informații generale despre diagnosticul prenatal. O femeie însărcinată care prezintă un risc crescut (stabilit medical) de a naște un copil cu deficiențe trebuie să primească informații suplimentare cu privire la diagnosticul genetic prenatal.

După primirea informațiilor, femeia va decide, în urma consultării cu medicul său, dacă urmează să fie supusă unui diagnostic prenatal sau unui diagnostic genetic prenatal.

Femeia însărcinată va primi toate informațiile referitoare la starea de sănătate a fătului care sunt obținute în urma diagnosticului prenatal. Datele privind fătul care nu se referă la starea sa de sănătate vor fi dezvăluite numai dacă femeia solicită acest lucru.

De asemenea, legea prevede că diagnosticul genetic preimplantator poate fi utilizat numai dacă bărbatul sau femeia prezintă predispoziție către o boală ereditară monogenetică sau cromozomială gravă, ceea ce implică un risc ridicat de a avea un copil

⁷⁶ <https://www.oecd.org/sti/emerging-tech/regulatorydevelopmentsingenetictestinginsweden.htm>

⁷⁷ <https://smer.se/en/2006/05/11/the-genetic-integrity-act-2006351/>

cu o afecțiune genetică. Tratatamentul nu poate fi utilizat pentru a alege caracteristicile, ci trebuie doar să împiedice copilul să moștenească predispoziția către boala sau deficiența în cauză.

Conform unui studiu NordForsk⁷⁸ din 2019, Legislația privind biotehnologia în țările nordice - o prezentare generală,⁷⁹ în Suedia nu există niciun program național de screening prenatal. Femeilor însărcinate li se oferă test de sânge în săptămâna a 9-a și ecografie între săptămânile 11 – 14 de sarcină. În unele comitate doar femeile însărcinate cu vârsta peste 35 de ani beneficiază de ecografia pentru screeningul translucenței nucale și teste de sânge, în timp ce alte comitate oferă aceste investigații medicale tuturor femeilor însărcinate. Unele regiuni nu oferă deloc acest tip de investigații.

⁷⁸ NordForsk este o organizație din cadrul Consiliului de Miniștri nordic care oferă finanțare și facilitează cooperarea nordică în domeniul cercetării și infrastructurii de cercetare.

⁷⁹ <https://www.nordforsk.org/2019/legislation-biotechnology-nordic-countries-overview-2019>