



Sosial- og helsedirektoratet
Avd. bioteknologi og generelle helselover
Pb. 7000 St. Olavs plass, 0130 Oslo

Vår ref: 620 07/028-002

Deres ref:07/2635-

Dato: 11.09.2007

Assistert befruktning til par der mannen har Klinefelters syndrom

Bioteknologinemnda har mottatt brev av 01.06.2007 fra Sosial- og helsedirektoratet der nemnda blir spurt om å uttale seg om hvorvidt par som har forhøyet risiko for å overføre en arvelig sykdom til eventuelt kommende barn, bør eller ikke bør få tilbud om assistert befruktning. Direktoratets brev kommer på bakgrunn av en henvendelse fra St. Olavs hospital som dreier seg om Klinefelters syndrom.

Bioteknologinemnda vil i denne omgang uttale seg om det konkrete spørsmålet fra St. Olavs hospital knyttet til Klinefelters syndrom. Spørsmålet fra Sosial- og helsedirektoratet om forhøyet risiko for overføring av arvelig sykdom generelt vil nemnda komme tilbake til.

1. Retningslinjer ved vurdering av par for assistert befruktning

Bioteknologinemnda er kjent med at departementet arbeider med et rundskriv som skal omhandle de medisinske og psykososiale vurderingene legen etter loven skal gjøre av par som søker assistert befruktning.

Bioteknologinemnda ønsker at de vurderingene som gjøres på bakgrunn av henvendelsen fra St. Olavs hospital og direktoratets ønske om å diskutere saken i hele sin bredde bør inngå i det endelige rundskrivet.

2. Klinefelters syndrom

Klinefelters syndrom er en mild tilstand som skyldes ett eller flere ekstra X-kromosom(er).¹ Kromosomavviket inntreffer svært tidlig i utviklingen og normalt har disse personene kromosomavviket i alle kroppens celler – også i de cellene som produserer sædceller. Klinefelters syndrom er den vanligst forekommende kjønnskromosomforstyrrelsen og 1 av 5-800 levendefødte guttebarn er affisert.² Tilstander som skyldes for mange eller for få kjønnskromosomer er generelt ansett for å være milde tilstander.

Den underliggende årsaken til Klinefelters syndrom er ukjent, men syndromet forekommer oftere hos guttebarn født av eldre mødre. Personer med Klinefelters syndrom er ofte høye og slanke, har redusert kroppsbeholdning og tilløp til brystutvikling. De er normalt infertile. Personer med Klinefelters syndrom kan ha sen språkutvikling, lese- og skrivevansker i tillegg til at noen har milde atferdsproblemer. Direktoratet opplyser i brevet at det i enkelte tilfeller er innvilget senabort på grunnlag av at fosteret har Klinefelters syndrom.

¹ Det finnes pasienter med flere enn ett ekstra X-kromosom: XXXY, XXXXY og XXXXXY. Disse er imidlertid mer sjeldne, men fører til en økende grad av alvorlighet.

² Senter for sjeldne funksjonshemninger (Frambu; 12.07.2007)

Mange med Klinefelters syndrom vil være uvitende om tilstanden inntil de finner det ut i forbindelse med utredning for infertilitet. Menn med Klinefelters syndrom er infertile fordi de ikke produserer et tilstrekkelig antall sædceller. Det finnes imidlertid personer med Klinefelters syndrom som kan få barn naturlig, men dette skyldes oftest at de er mosaikker³ og at cellene som produserer sædceller er normale.

Noen av mennene med Klinefelters syndrom kan bli biologisk far etter at det er hentet ut sædceller fra testikkel. I de fleste tilfellene der menn med Klinefelters syndrom får egne biologiske barn ved hjelp av assistert befruktning, er barnet normalt.⁴ Det er imidlertid rapportert om at sæd fra menn med Klinefelters syndrom kan gi opphav til foster med Klinefelters syndrom.⁵ Det er også rapportert om en økt sannsynlighet for Downs syndrom.

For par der mannen har Klinefelters syndrom, men ikke kan eller får bruke sædceller fra mannen, er sæddonasjon og adopsjon alternativene om de ønsker barn.

3. Bioteknologinemndas vurderinger og anbefalinger

Det er flere sentrale vurderinger som må gjøres før par der mannen har Klinefelter syndrom blir tilbudt assistert befruktning. Vi vil nedenfor kommentere noen av disse.

3.1. Barnets beste

Bioteknologinemnda mener at man skal ha det kommende barnets beste i tankene og at dette hensynet skal veie tungt ved avgjørelsen om et par skal få tilbud om assistert befruktning eller ikke.

Hva er til beste for det potensielt kommende barnet? Studier av embryoer der det er benyttet sædceller fra menn med Klinefelters syndrom indikerer at det er en forhøyet andel embryoer med kromosomavvik.⁶ Disse avvikene gjelder først og fremst kjønnskromosomene, som generelt gir milde tilstander, men også andre kromosomavvik er observert som kan føre til mer alvorlige tilstander. Det er imidlertid grunn til å anta at de fleste av embryoene med ulike kromosomvarianter vil gå til grunne i tidlig embryo- og fosterutvikling. På bakgrunn av foreliggende data er det likevel grunn til å anta at det vil være et forhøyet antall barn med kromosomavvik blant barn unnfanget med sædceller fra menn med Klinefelters syndrom i forhold til menn med et normalt antall kromosomer. Den faktiske økte risikoen for kromosomavvik er imidlertid foreløpig ikke kjent.

Med hensyn på Klinefelters syndrom skriver direktoratet at fertilitetsklinikkene i Norge har hatt en restriktiv praksis mht. å tilby disse pasientene assistert befruktning. Internasjonalt tilbys par der mannen har Klinefelters syndrom assistert befruktning. Det er imidlertid begrenset litteratur som foreligger, og dette utgjør en liten gruppe.

3.2. Parets omsorgsevne

Uavhengig av den genetiske tilstanden som er årsak til at paret oppsøker helsetjenesten med ønske om assistert befruktning, er det avgjørende å først vurdere parets omsorgsevne. Enkelte genetiske tilstander kan medføre at parets omsorgsevne blir svekket. Dette kan også gjelde par der mannen

³ Har både normale og affiserte celler i kroppen.

⁴ J Clin Endocrinol Metab. 2005 Nov;90(11):6263-7. Success of testicular sperm extraction and intracytoplasmic sperm injection in men with Klinefelter syndrome.

⁵ Human Reproduction vol.15, no.8, s.1804-1806, 2000. A 47,XXY fetus conceived after ICSI of spermatozoa from a patient with non-mosaic Klinefelter's syndrome: case report.

⁶ Hum Reprod Update. 2003 Jul-Aug;9(4):319-30 "PGD in 47,XXY Klinefelter's syndrome patients" og Reprod Biomed Online. 2003 Oct;7(3):346-52 "Results of preimplantation genetic diagnosis in patients with Klinefelter's syndrome".

har Klinefelters syndrom. I tillegg vil jo også parets andre omsorgsforpliktelser, for eksempel for andre barn, bidra til å komplisere dette bildet.

Bioteknologinemnda vil her vise at det kan vært tjenelig å ha en familiebyggende tilnærming. Det vil si at man ved vurdering av parene vurderer om man her har potensial for å danne gode familier og det er rimelig grunn til å tro at barnet får en god oppvekst.

Bioteknologinemnda anser at par der mannen har ingen eller bare milde symptomer på Klinefelters syndrom, i utgangspunktet vil kunne oppfylle lovens krav til omsorgsevne.

3.3. Autonomi og usikkerhet

Bioteknologinemnda ønsker på generelt grunnlag å fremheve parets autonomi og at det normalt skal gode grunner til for å overprøve et pars sterke ønske om hjelp til å få egne, biologiske barn – gitt at paret tilfredsstillere lovens krav. For at paret imidlertid skal kunne ta en avgjørelse er det viktig at paret sitter på tilstrekkelig informasjon til å vurdere både sin egen og det eventuelt kommende barnets fremtid.

I Norge i dag gjøres rutinemessig en kromosomanalyse av par der mannen har svært redusert sædkvalitet. En slik kromosomanalyse vil kunne gi informasjon om årsaken til infertiliteten og hvilke konsekvenser eventuelle funn vil ha for fremtidige barns helse. I enkelte tilfeller vil det være denne testen som avdekker at mannen har Klinefelters syndrom.

Bioteknologinemnda ser at en kromosomanalyse kan avdekke årsak til infertilitet og på den måten sette både paret selv og behandlende lege i stand til å ta avgjørelser basert på et bedre faktagrunnlag. Bioteknologinemnda vil imidlertid påpeke at den informasjon som slike analyser fremskaffer også kan føre til mer usikkerhet og at paret kan få informasjon som det i utgangspunktet ikke var forberedt på eller ønsket.

3.4. Bioteknologinemndas konklusjon

Når det gjelder par der mannen har Klinefelters syndrom, og paret oppfyller de øvrige vilkårene for assistert befruktning, anser en enstemmig Bioteknologinemnd at denne genetiske tilstanden ikke i seg selv er nok til å avslå et tilbud om assistert befruktning. Dette begrunnes blant annet med at Klinefelters syndrom er en mild tilstand og at det er liten risiko for å overføre syndromet til et eventuelt kommende barn.

I dag skal parene i følge bioteknologiloven informeres om muligheten for adopsjon. Bioteknologinemnda anser at par der mannen har Klinefelters syndrom også bør opplyses om at sæddonasjon er en alternativ behandlingsform, men at slik informasjon må gis uten å legge føringer på parets valg av behandlingsmetode.

Med vennlig hilsen

Torleiv Ole Rognum
Nestleder

Sissel Rogne
Direktør

Saksbehandler: Grethe S. Foss og Ole Johan Borge

Kopi:

- Helse- og omsorgsdepartementet