



Helse- og omsorgsdepartementet  
Postboks 8011 Dep  
0030 Oslo

Deres ref.:

Vår ref.:

Dato: 09.11.2009

## Preimplantasjonsdiagnostikk ved bevisst ukjent bærerstatus

I forbindelse med vårt arbeid med informasjonsbrosjyre om preimplantasjonsdiagnostikk (PGD), fant vi at Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda) ved ett tilfelle har gitt tillatelse (ved dissens) til PGD for et par der mannen ikke ønsket å vite om han hadde arvet sin fars anlegg for Huntingtons sykdom (vedtak 3. desember 2008 i saksnr. 8/53, se vedlegg).

Flertallet i PGD-nemnda argumenterte for en utvidet tolkning av loven med begrunnelse i at lovgiver ikke synes å ha tenkt på problemstillingen. Mindretallet mente at det klart var i strid med loven fordi det er et eksplisitt krav om at en eller begge må være bærere av alvorlig, arvelig sykdom.

Bioteknologinemnda mener at dette er et prinsipielt viktig spørsmål og ber departementet om å klargjøre hva som er riktig forståelse av bioteknologiloven i slike situasjoner. Det fremgår ikke av vedtaket at PGD-nemnda har innhentet råd fra departementet i forbindelse med lovtolkningen. Nemnda stiller seg undrende til dette.

### Bioteknologilovens bestemmelse om PGD

I bioteknologiloven § 2A-1 annet ledd heter det (vår understreking):

*Preimplantasjonsdiagnostikk kan bare tilbys par der en eller begge er bærere av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom og det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn.*

I den aktuelle saken er spørsmålet om man kan få tilbud om PGD dersom det er 50 % sannsynlighet for at man er bærer og det samtidig finnes en metode for å avdekke dette.

### PGD-nemndas vurderinger

(Ordlyden er lik den som er brukt i vedtaket, se vedlegg)

Flertallet i PGD-nemnda (5 av 8) argumenterte for å tillate PGD med følgende hensyn:

- reelle hensyn tilsier en utvidet tolkning av ordlyden i bioteknologiloven
- lovgiver synes ikke å ha tenkt på problemstillingen
- en slik tolkning innebærer et begrenset utvidet anvendelsesområde
- Huntingtons sykdom er spesiell fordi man kan nå voksen alder uten å vite om man har arvet sykdommen, samtidig som sykdommen har et sikkert og alvorlig utfall dersom man har det sykdomsdisponerende genet

- hvis en person fikk vite at han hadde genfeilen og vil utvikle sykdommen, uten å ønske det, kan dette føre til en betydelig redusert livskvalitet for personen det gjelder og dennes familie
- retten til å ikke vite er i denne situasjonen et avgjørende hensyn
- de genetiske undersøkelsene i forbindelse med PGD gjøres på en måte som ikke avslører om mannen har arvet anlegget for Huntingtons sykdom fra sin far.

Mindretallet (3 av 8) mente at PGD ikke skulle tillates og argumenterte som følger:

- det legges avgjørende vekt på hvordan lovteksten er utformet og forarbeidene
- paret oppfyller ikke lovens vilkår om bærertilstand
- det skal svært mye til for at reelle hensyn skal sette en ny lov med klar lovtekst til side
- PGD er et politisk kontroversielt område og lovteksten er ny, noe som tilsier at den naturlige forståelsen av ordlyden blir lagt til grunn ved tolkningen av loven
- det fremgår av Ot.prp. nr. 26 (2006-2007) at ordningen skal anvendes restriktivt
- det å innvilge en søknad om PGD uten at det er konstatert at søkeren er bærer, vil også bryte med det grunnleggende prinsippet i velferdsretten om at ytelse eller behandling blir tilstått på bakgrunn av at det foreligger en sykdom
- å innvilge PGD i dette tilfellet medfører at det innvilges til et par hvor denne diagnostikken i 50 prosent av tilfellene ville være uhensiktsmessig og unødvendig
- de forventede kostnadene står derfor ikke i forhold til effekten av behandlingen

I tråd med flertallets syn kom PGD-nemnda til at paret skulle få behandling ved Karolinska Universitetssjukhuset i Sverige under forutsetning av at de kunne tilby eksklusjonstesting.

### **Eksklusjonstesting**

Eksklusjonstesting er en måte å genteste på som ikke avslører om personen er bærer av det aktuelle sykdomsanlegget. I stedet for å undersøke det spesifikke genet, i dette tilfellet huntingtin-genet, så testes det for genmarkører som finnes rett ovenfor og nedenfor genet. For å gjennomføre eksklusjonstesting ved PGD, må en ha markører som skiller mellom genstrenger fra den besteforelderen som hadde Huntington, og den andre besteforelderen, som ikke hadde Huntington. Ved PGD vil bare embryo som har den friske besteforelderens genstreng bli valgt, og man kan da være sikker på at anlegget for Huntingtons sykdom ikke blir ført videre. Siden man ikke vet om den i paret som er mulig bærer, har arvet det "friske" eller "syke" genanlegget, vil man statistisk i halvparten av slike tilfeller gjennomføre PGD uten at det er et anlegg for Huntington å føre videre. Men ved å bruke denne metoden vil hverken paret selv eller helsepersonell få vite om personen er bærer.

### **Bioteknologinemndas tidligere uttalelse**

Flertallet i PGD-nemnda viser til at lovgiver ikke synes å ha tenkt på denne situasjonen fordi den ikke finnes omtalt i forarbeidene. Bioteknologinemnda behandlet imidlertid problemstillingen i sitt innspill til Helse- og omsorgsdepartementet av 14.03.2006 (s. 17):

#### ***"Når foreldrene selv ikke vil vite***

*En problemstilling som kan oppstå ved sykdommer som slår ut sent i livet, for eksempel Huntingtons sykdom, er at den av paret som kan være bærer, ønsker å unngå at barnet arver sykdommen, men ønsker ikke selv å vite om han/hun har sykdomsanlegget. [...] Det kan her tenkes at PGD utføres uten at det faktisk foreligger en risiko for at barnet vil rammes.*

*Bioteknologinemnda mener at PGD ikke bør tilbys i slike situasjoner."*

## **Parets egnethet skal vurderes**

Par som søker om PGD skal vurderes med hensyn på om de er egnet for assistert befruktning. I bioteknologiloven er dette formulert slik:

### § 2-6. Avgjørelse om behandling

*Beslutning om å foreta behandling med sikte på assistert befruktning treffes av lege. Avgjørelsen skal bygge på medisinske og psykososiale vurderinger av paret. Det skal legges vekt på parets omsorgsevne og hensynet til barnets beste.*

*Legen kan innhente den informasjon som er nødvendig, for å foreta en helhetsvurdering av paret.*

Både forventet sykdomsforløp og forventet levealder er en naturlig del av denne vurderingen. Huntingtons sykdom debuterer oftest i 30-40 års alder, men dette varierer betydelig. Huntingtons sykdom er en kronisk hjernesykdom som over tid øker i omfang og har dødelig utgang. Genfeilen består av et økt antall repeterte elementer ('CAG'-tripletter) i huntingtin-genet, og antallet repetisjoner kan øke fra en generasjon til den neste. Antallet repetisjoner hos den enkelte gir informasjon om debutalder og alvorlighet. Det er tenkelig at resultatet av en genetisk undersøkelse hos den enkelte vil gi informasjon som er relevant for vurderingen av parets omsorgsevne og hensynet til barnets beste.

I de tilfeller PGD innvilges uten at personen har foretatt en genetisk undersøkelse, vet man ikke om genfeilen er tilstede eller ikke, og man kjenner ikke antallet repeterte elementer dersom genfeilen er tilstede. Det kan synes paradoksalt dersom legen vurderer parets omsorgsevne ut fra muligheten for at genfeilen *ikke* er tilstede, samtidig som PGD-nemnda gir tilbud om PGD ut fra risikoen for at genfeilen *er* tilstede.

## **Utvalgte sentrale hensyn**

Bioteknologinemnda ønsker her å gi noen kortfattede betraktninger rundt de hensyn nemnda mener departementet bør ta med i betraktning om hva som er riktig lovforståelse på dette området. Betragtningene er av prinsipiell art. Bioteknologinemnda har ingen kjennskap til det aktuelle paret i saksnr. 8/53, og betragtningene er derfor ikke knyttet til dette paret.

### Retten til ikke å vite

Eksklusjonstesting er et godt verktøy for å oppnå målet om et friskt barn samtidig som man respekterer personens/parets ønske om ikke å vite hennes/hans bærerstatus. PGD-nemndas flertall argumenterer for å tillate PGD ved ukjent bærerstatus ut fra retten til å ikke vite og risikoen for betydelig redusert livskvalitet for den mulige bæreren og hans familie. Flertallet legger dermed stor vekt på parets egen oppfattelse av situasjonen.

Oppfattelse av risiko for sykdom og for redusert livskvalitet er subjektivt. Det kan også tenkes at partene i et par vil ha ulike oppfatninger av om det er best å vite eller ikke vite og om hvordan resultatet av en gentest vil påvirke livskvaliteten.

### Åpenhet

I familier med Huntington er mangel på åpenhet ofte en stor utfordring. Dette skyldes sykdommens alvorlighetsgrad og at det kan få en rekke konsekvenser å fortelle at man kommer til å få sykdommen. Utfordringen med åpenhet gjelder også innad i familien fordi åpenhet om at en av foreldrene vil utvikle sykdommen, umiddelbart setter eventuelle barn i en vanskelig situasjon ved at også de kan ha arvet sykdommen.

Ved å benytte eksklusjonstesting vil man kunne tilfredsstille personens/parets ønske om ikke å vite, forsikre seg om at eventuelle barn ikke får sykdommen og samtidig oppnå en større åpenhet i familien om at en av foreldrenes muligens kan bli alvorlig syk.

### Den andre partneren

PGD-behandling innebærer fysiske belastninger for kvinnen i særdeleshet. Det er lav suksessrate og ofte behov for flere behandlinger. Dersom det er mannen som er mulig bærer og det i ettertid viser seg at han ikke har anlegget for Huntingtons sykdom, vil kvinnen utsettes for de fysiske belastningene det er å gjennomgå assistert befruktning med hormonkur m.m. uten at det var medisinsk behov for det. Denne problemstillingen kan arte seg forskjellig dersom det er kvinnen som er mulig bærer av genfeil, fordi det da er samme person som har en fordel av å ikke vite om egen risiko for sykdom og som får de fysiske belastningene ved PGD. I tillegg innebærer behandlingen psykiske belastninger på paret på grunn av hormoneffekter, usikkerhet osv.

### Barnets perspektiv

Flertallet i PGD-nemnda mener at det foreligger stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn, og skriver:

*"I og med at det er uvisst, 50 prosent sannsynlighet, om B har det sykdomsdisponerende genet, kan det legges til grunn en 25 prosent a priori sannsynlighet for at et barn i dette tilfellet arver genfeilen."*

Det spesielt utfordrende i denne situasjonen er at det fra et kommende barns perspektiv ikke er 25 % sannsynlighet, men enten er 0 % eller 50 % i og med at det finnes tilgjengelige tester for å finne det ut. Dersom den mulige bæreren ikke har anlegget for Huntingtons sykdom, ville det ikke være nødvendig å utsette det fremtidige barnet for den lille risikoen som er forbundet med å bli til ved PGD.

Barnets situasjon i oppveksten vil også bli svært forskjellig avhengig av om en av foreldrene har genfeil og utvikler Huntington eller ikke. Parets omsorgsevne og barnets beste skal tillegges spesiell vekt ved beslutning om assistert befruktning (se over).

### Arvelighet

Loven sier at PGD bare kan tilbys par der det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn. I tilfellet her med Huntington er det statistisk 25 % sannsynlighet for at barnet arver sykdommen fra sin besteforelder. Men hva om man kommer i en situasjon der det er generasjonen over som er rammet – da er sannsynligheten 12,5 %. Hvor bør grensen gå for når det er "stor fare for at sykdommen kan overføres"?

### Fosterdiagnostikk og abort

Par som har gjennomgått PGD, får tilbud om genetisk fosterdiagnostikk i svangerskapet for å kontrollere at det ikke har skjedd en feil da de befruktete eggene ble undersøkt genetisk. For ikke å avdekke om en av foreldrene er bærer vil genetisk fosterdiagnostikk også høyst sannsynlig gjøres ved eksklusjonstesting. Dersom det blir oppdaget en feil i dette tilfellet, vil paret komme i en situasjon hvor det eventuelt skal søkes om senabort av et ønsket foster som har 50 % sannsynlighet for genfeil og 50 % sannsynlighet for å være frisk. I tillegg kommer risikoen for spontanabort som er forbundet med morkakeprøve/fostervannsprøve.

Nemnda kjenner til at det er gitt tilbud om fosterdiagnostikk ved eksklusjonstesting, etterfulgt av abort. Det innebærer at det er innvilget abort av et i utgangspunktet ønsket foster på bakgrunn av en statistisk 50 % sannsynlighet for at det kommende barnet vil kunne utvikle Huntington.

### Overtallige befruktede egg

Omfattende medisinsk behandling for kvinnen og fremstilling av flere befruktede egg enn nødvendig er en etisk kostnad med PGD. Bioteknologinemnda har tidligere anbefalt at man ved assistert befruktning tilstreber å redusere antall overtallige befruktede egg (uttalelse av 24.01.2006). Stortinget har i bioteknologiloven tillagt befruktede egg verdi.

Ved å gjennomføre PGD med eksklusjonstesting uten å vite om en av foreldrene er bærer, vil man statistisk i halvparten av tilfellene gjennomføre PGD uten at det er medisinske behov for det. Man vil derfor forkaste dobbelt så mange embryo i forhold til om man visste at en av foreldrene var bærer og kunne teste for genfeil direkte.

### Økonomi og ressursbruk

Ved et tilbud om PGD ved ukjent bærerstatus for Huntingtons sykdom, vil man statistisk i halvparten av tilfellene gi behandling uten at det foreligger risiko for Huntingtons sykdom. I en prioriteringssituasjon vil man måtte veie bruken av penger i slike tilfeller opp mot annen bruk av de samme midlene.

### **Anmodning**

Spørsmålet om hvorvidt PGD kan tillates etter bioteknologiloven der man kan, men av ulike grunner ikke ønsker, å klarlegge bærerstatus, er et prinsipielt viktig spørsmål. Denne saken reises på bakgrunn av en søknad om PGD på grunn av Huntington, men det kan tenkes også andre situasjoner der dette kan være relevant. Bioteknologinemnda ber derfor departementet om å klargjøre hva som er riktig lovforståelse i slike situasjoner. Uavhengig av utfallet av departementets lovtolkning vil Bioteknologinemnda komme tilbake til denne saken i forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven.

Vennlig hilsen

Lars Ødegård  
Leder

Sissel Rogne  
Direktør

Saksbehandler: Seniorrådgiverne Grethe S. Foss og Ole Johan Borge

Vedlegg: Preimplantasjonsdiagnostikknemndas vedtak av 3. desember 2008, saksnr. 8/53

Kopi:

- Preimplantasjonsdiagnostikknemnda
- Helsedirektoratet