

Mogleg å betre prosessen for par som vil genteste befrukta egg

Bioteknologinemnda sende i mai i fjor brev til Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) for å be det ta stilling til tiltak for å betre prosessen for par som på grunn av alvorleg, arveleg sjukdom ønskjer å genteste dei befrukta eggja når dei skal ha barn. Departementet sende saka over til Helsedirektoratet, som har vurdert forslaga. HOD har no bedt direktoratet sjå nærmare på fleire av forslaga.

Norunn K. Torheim

I forbindelse med utarbeidinga av informasjonsmaterieil om gentesting av befrukta egg (preimplantasjonsdiagnostikk – PGD, sjå s. 13), fekk sekretariatet i Bioteknologinemnda god innsikt i korleis prosessen for å søkje om og gjennomføre PGD fungerer i praksis. Ein såg då at det var behov for å forbedre prosessen på fleire område. Forbetningsforslaga frå Bioteknologinemnda er laga slik at dei skal kunne gjennomførast utan at ein må endre bioteknologilova.

Helsedirektoratet, som fekk i oppdrag av departementet å vurdere forslaga, skriv i sitt brev til HOD at det ser eit klart behov for tiltak som kan forbedre prosessen rundt PGD, og at Bioteknologinemnda har gitt eit viktig innspel til dette. Direktoratet anbefalar at problemstillingane blir følgde opp vidare. Det tek òg med seg innspela inn i arbeidet med evalueringa av bioteknologilova. Nokre av problemstillingane er relevante å løfte fram i forbindelse med undersøkingar i fagmiljøa, for eksempel spørsmål om rapportering og om eventuell etablering av eit tilbod i Noreg.

Betre rapportering

Rapportane til Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda), som vurderer søknader om PGD, seier ikkje noko om resultatet av PGD-behandlinga, heller ikkje kor mange behandlingforsøk det enkelte paret har trengt for å få barn. Bio-

teknologinemnda har foreslått at Medisinsk fødselsregister sitt skjema for registrering av assistert befruktning skal innehalde informasjon om PGD. Data om PGD kan då registrerast dersom paret ikkje motset seg det, eventuelt kan paret gi spesifikt samtykke. Par som får utført PGD må samtykkje til at behandlingstaden rapporterer aidentifiserte opplysningar om utfallet av behandlinga til HOD eller ein annan instans. Rapporten bør innehalde opplysningar om for eksempel kor mange modne egg som vart henta ut, talet på befrukta egg som er blitt gentesta og sette inn i livmora, talet på påviste svangerskap og fødte barn, samt informasjon om avtale om oppfølging av barna.

Direktoratet anbefalar at det blir sett i verk tiltak for å betre rapporteringsrutinane ved PGD. Rapporteringsplikta må gå fram av avtale mellom norske myndigheiter og behandlingstaden i utlandet. Rapporteringa må skje i samsvar med det lovverket som regulerer behandlinga av helseopplysningar og teieplikta til helsepersonell.

Variasjon i tilbodet

Både tilbod og rutinar i forbindelse med PGD varierer mellom ulike behandlingstader i utlandet. Nokre verksemder har tilbod som ikkje er tillatne etter norsk lov, for eksempel undersøking av kor mange kromosom det befrukta egget har. Nokre verksemder informerer paret om berarsta-

tus (sjå tekstboks s. 12) dersom paret sjølv spør, medan andre ikkje gjer det. Bioteknologinemnda meiner norske myndigheiter bør ha kontraktar med behandlingstaden som sikrar at tilbodet er likt uavhengig av kva land tenesta blir gitt i, og at tenesta må vere i samsvar med norsk lov. Dersom det ikkje er mogleg å regulere tilbodet gjennom ein slik kontrakt, har nemnda bedt HOD vurdere om tilbodet berre bør gjerast ved éin behandlingstid i utlandet eller om tilbodet bør etablerast i Noreg.

Direktoratet meiner at så lenge behandling med PGD skjer i utlandet, bør behandlingstaden veljast på basis av kompetanse på den aktuelle tilstanden. Det må stillast krav til korleis behandlinga blir organisert og gjennomført, kva undersøkingar som skal utførast og krav om at pasientane skal få informasjon om berarstatus hos befrukta egg dersom dei ønskjer det. Direktoratet meiner det er relevant å vurdere om det skal etablerast eit tilbod i Noreg.

Regional variasjon i talet på PGD-søknader

Lik tilgang på helsetenester uavhengig av kjønn, alder og bustad er eit viktig prinsipp og ligg som basis i helselovene våre. I PGD-nemnda sin årsrapport for 2008 kom det fram at det er store geografiske variasjonar mellom helseregionane. PGD-nemnda skriv at forskjellen i talet på søk-



Par som søker om PGD er i kontakt med mange instansar undervegs. Korleis kan ein betre prosessen for para? Foto: iStockphoto.

nader kjem av ulikt folketal i regionane (i 2008 kom det seksten søknader frå Helse Sør-Øst, sju frå Helse Vest, éin frå Helse Nord og éin frå Helse Midt-Norge). Bioteknologinemnda stilte spørsmål ved denne forklaringa, blant anna fordi den ikkje tek omsyn til alders- og kjønnsfordelingar i regionane. Bioteknologinemnda bad derfor departementet vurdere om det er ein uønska variasjon mellom regionane, og i så tilfelle vurdere tiltak for å redusere denne.

Direktoratet meiner problemstillinga er relevant, men trur det er klokt å vente med nærmare undersøkingar av årsakene til regional variasjon til vi ser om dette blir påverka av informasjonstiltaka som blir sette i verk i desse dagar. Direktoratet viser her til PGD-heftet og PGD-brosjyren frå Bioteknologinemnda, sjå s. 13). (Til orientering kan vi nemne at variasjonen var mindre i 2009 med tolv søknader frå Helse Sør-Øst, fire frå Helse Nord, tre frå Helse Midt-Norge og to frå Helse Vest).

Overordna medisinsk ansvar?

Bioteknologinemnda ser behov for å presisere kven som har ansvar for personar som går gjennom PGD-prosessen. Bioteknologinemnda bad departementet vurdere korleis kvart par kan få ein medisinsk ansvarleg person som følgjer dei gjennom heile PGD-prosessen uavhengig av kvar tenesta blir gitt. Nemnda meiner det kanskje er mest naturleg at det overordna ansvaret

ligg hos medisinsk-genetiske avdelingar sidan dei etablerer eit forhold til par som søker om PGD. Det er her para har fått genetiske rettleiing der òg dei psykososiale aspekta har blitt tekne opp. Det er òg her par som ønskjer oppfølging med fosterdiagnostikk etter PGD vil ta kontakt for ny rettleiing og oppfølging.

Direktoratet meiner dette innspilet bør følgjast opp. Det meiner at para kan ha behov for oppfølging av tverrfagleg spesialistkompetanse, men at hovudansvaret gjerne kan leggjast til medisinsk-genetisk avdeling. Ansvarleg avdeling bør få ansvar for å innhente og rapportere data til norske myndigheiter, og bør ha kontakt med behandlingstaden i utlandet.

Sensitiv informasjon

Bioteknologinemnda bad departementet vurdere kva for instansar som treng all eller delar av informasjonen under PGD-prosessen. Ei mogleg forbetring kan vere at sekretariatet til PGD-nemnda får inn søknadene og sikrar tilstrekkeleg informasjon for å få saka godt belyst, og at saka deretter blir anonymisert før behandling i PGD-nemnda.

Direktoratet skriv at det ser at det kan vere behov for å sjå nærmare på kva for informasjon dei ulike aktørane i prosessen har bruk for og meiner at dette bør gjerast i samarbeid med fagmiljøa som er invol-

verte i prosessen. Ved offentliggjerung av vedtaka i PGD-nemnda må ein vere varsam med å publisere informasjon om diagnoser og andre forhold som kan identifisere para.

Konkrete oppdrag frå departementet til direktoratet

På bakgrunn av innspela frå Bioteknologinemnda og Helsedirektoratet, har Helse- og omsorgsdepartementet no bedt direktoratet vurdere om det er medisinsk forsvarleg å etablere tilbod i Noreg basert på det pasientgrunnlaget ein har i dag og informasjon frå dei største pasientforeiningane. Departementet meiner det er naturleg å diskutere fleire av dei andre tiltaka når ei slik vurdering er gjort. Nokre forslag, slik som å innlemme PGD i rapporteringa til Medisinsk fødselsregister, meiner departementet kan vurderast uavhengig av diskusjonen om å etablere tilbod i Noreg. Departementet er òg einig med nemnda i at ein må sjå nærmare på kva slags type informasjon ulike aktørar i PGD-prosessen har bruk for, og har derfor bedt direktoratet ta med seg ulike fagmiljø for diskutere å dette.

For å lese meir om vurderingane som ligg til grunn for direktoratet sine konklusjonar, kan du sjå www.bion.no/uttalelser.shtml under 7. mai 2009. Der finn du òg nemnda sitt brev til departementet og svarbrevet frå departementet til direktoratet.

FAKTABOKS

Kort om preimplantasjonsdiagnostikk – PGD

PGD er ei forkorting for det engelske uttrykket «Preimplantation Genetic Diagnosis».

Ved PGD blir eggceller som er tekne ut frå kvinna sine eggstokkar, befrukta med kvar si sædcelle i laboratoriet. Når eit befrukta egg har delt seg i 8–10 celler, blir 1–2 celler tekne forsiktig ut for gentesting. Eit befrukta egg som ikkje har arveanlegg for sjukdommen det blir testa for, blir sett inn i livmora til kvinna.

PGD kan vere aktuelt for par som:

- veit at det er ein arveleg sjukdom i familien og ønskjer å få eit barn utan arveanlegg for denne sjukdommen
- har fått barn med ein alvorleg, arveleg sjukdom
- har hatt fleire spontanabortar som skuldast kromosomavvik hos ein av dei

PGD kan etter norsk lov brukast til å genteste befrukta egg for å velje bort egg som har arveanlegg for ein alvorleg, arveleg sjukdom. Søknader om PGD skal sendast Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda). Sjølve PGD-behandlinga blir utført i utlandet.

Berarstatus

For nokre sjukdommar må ein arvegenvarianten som gir sjukdom frå både mor og far for at ein skal bli sjuk. Dette blir kalla recessive sjukdommar.

Dersom ein arvar genvarianten som gir sjukdom frå berre ein av foreldra, utviklar ein ikkje sjukdommen, men ein er då berar, fordi ein likevel kan overføre sjukdommen til komande barn dersom ein får barn med ein annan som har, eller er berar, av sjukdommen.

Gentesting av befrukta egg dersom foreldra ikkje vil vite

Både Bioteknologinemnda og Helse- og omsorgsdepartementet meiner at ein må ha påvist alvorleg, arveleg sjukdom hos minst ein av foreldra for å kunne tilby gentesting av befrukta egg (PGD).

Norunn K. Torheim

Bioteknologinemnda bad i november 2009 Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) klargjere kva som er riktig forståing av bioteknologilova i situasjonar der par ønskjer gentesting av befrukta egg (preimplantasjonsdiagnostikk – PGD) utan at dei sjølv ønskjer å vite om dei kjem til å få sjukdommen (sjå omtale av nemnda sitt brev i GENzalt 4/2009). Bakgrunnen for brevet var at Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda) har gitt løyve til PGD i eit slikt tilfelle.

I brevet i november trekte nemnda blant anna fram følgjande som punkt ein bør vurdere før ein vel å tilby PGD i slike tilfelle:

- kvinna må gå gjennom assistert befruktning med hormonkur, noko som kan vere ei fysisk belastning
- det blir laga overtalige befrukta egg utan grunn i halvparten av tilfella
- ressursbruk utan at det er nødvendig

- det er viktig for det komande barnet å vite om ein av foreldra vil bli sjuk
- med denne metoden kan ein ta omsyn til paret sitt ønske om ikkje å vite om sjukdomsanlegga

Bioteknologinemnda uttalte i 2006 at det ikkje bør bli gitt tilbod om PGD i slike situasjonar.

HOD har no svart på brevet. Departementet skriv at det er av den oppfatning at det etter gjeldande rett er eit vilkår for PGD at det er påvist at begge eller ein av partane er berarar av ein alvorleg, arveleg sjukdom, og at det såleis ikkje er tilstrekkeleg å konstatere at det er sannsynleg at ein eller begge er berarar av alvorleg, arveleg sjukdom.

Bioteknologinemnda sitt brev til departementet og svaret frå departementet kan lastast ned frå www.bion.no/uttalelser.shtml under 9. november 2009.

Ny medarbeider



Olve Moldestad er ny seniorrådgiver i sekretariatet til Bioteknologinemnda. Han er utdannet innen biologisk psykologi ved NTNU. Moldestad har jobbet ved Institutt for medisinske basalfag og Senter for molekylærbiologi og nevrovitenskap på Universitetet i Oslo. Der har han forsket på sentralner-

vesystemets utvikling og funksjon ved bruk av atferdstesting, molekylærbiologiske og elektrofysiologiske metoder. Spesielt har han undersøkt hvilken rolle en familie kaliumkanaler har i læring, angst og rytmisk hjerneaktivitet. Kaliumkanaler er proteiner som danner kanaler gjennom cellemembranen i nerveceller, og som selektivt slipper kaliumioner inn eller ut av cellen. De elektriske strømmene som genereres når kalium og andre ioner forflytter seg over cellemembranene danner grunnlaget for hjernens elektriske aktivitet og kognisjon. Olve Moldestad har også en bred bakgrunn i filosofi.

vesystemets utvikling og funksjon ved bruk av atferdstesting, molekylærbiologiske og elektrofysiologiske metoder. Spesielt har han undersøkt hvilken rolle en familie kaliumkanaler har i læring, angst og rytmisk hjerneaktivitet. Kaliumkanaler er proteiner som danner kanaler gjennom cellemembranen i nerveceller, og som selektivt slipper kaliumioner inn eller ut av cellen. De elektriske strømmene som genereres når kalium og andre ioner forflytter seg over cellemembranene danner grunnlaget for hjernens elektriske aktivitet og kognisjon. Olve Moldestad har også en bred bakgrunn i filosofi.

20 år med preimplantasjonsdiagnostikk

I april 2010 er det 20 år sidan det første gong vart rapportert om vellykka svangerskap etter bruk av PGD.

Norunn K. Torheim

I 1990 vart to britiske kvinner gravide med tvillingar etter å ha fått sett inn befrukta egg som var testa på DNA-nivå for å velje befrukta egg som ville gi opphav til jenter. Foreldra hadde nemleg arveanlegg for ein såkalla X-bunden sjukdom (adrenoleukodystrofi – ALD) som rammar berre gutar. Jenter har to X-kromosom og har då vanlegvis eitt X-kromosom utan arveanlegg for sjukdommen. Kvinnelege berarar kan likevel få symptom på sjukdommen, og dei kan overføre sjukdommen til sønene sine.

Sidan den gong har metoden utvikla seg vidare, og i dag brukar ein PGD til å undersøkje enkeltgen uavhengig av kjønn.

Ein har heile vegen diskutert dei etiske problemstillingane knytte til bruk av metoden og om det er auka risiko for misdanningar for barna som blir fødte etter PGD.

Nye studiar tyder på at PGD ikkje gir høgare risiko for medfødde misdanningar. Det er stilt spørsmål ved om metoden som blir brukt for å føre ei enkelt sædcelle inn i ei eggcelle (intracytoplasmatiske spermieinjeksjon – ICSI (mikroinjeksjon)), som òg blir brukt ved vanleg prøverørsbefruktning, gir noko høgare risiko for medfødde misdanningar. Men her treng ein meir forskning for å kunne seie noko sikkert. Ein trur at det kan vere årsaka til infertiliteten til dei som treng assistert befruktning med bruk av ICSI, og ikkje metoden i seg sjølv, som gir denne noko auka risikoen.

Professor Lord Robert Winston, ein av PGD-pionérane, sa, då han var i Noreg i januar, at han meiner ein må følgje barna i



PGD-pionéren professor Lord Robert Winston.

Foto: gettyimages.

fleire generasjonar fordi ein òg bør sjå på moglege effektar på genuttrykk (korleis gena blir aktiverte) hos barna og etterkomarane deira før ein kan konkludere.

Kjelder:

- Handyside, A. H., Kontogianni, E. H., Hardy, K., **Winston, R. M.** (1990). *Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification.* *Nature* 344(6268), 768–70.
- Simpson, J.L. (2010). *Children born after preimplantation genetic diagnosis show no increase in congenital anomalies.* *Hum. Reprod.* 25(1), 6–8.
- Professor Lord Robert Winston, Imperial College, Storbritannia, foredraget «Was Darwin right? The future for human beings» på seminar i regi av Universitet i Oslo, Polyteknisk Forening og Den Britiske Ambassade i Oslo 27. januar 2010.

Informasjonsmateriell om preimplantasjonsdiagnostikk

Bioteknologinemnda har laga eit hefte og ein brosjyre om gentesting av befrukta egg. Informasjonsmateriellet er utarbeidd som følgje av at Stortinget bad Regjeringa sørgje for at det vart laga objektivt informasjonsmateriell for befolkninga om dette temaet som òg beskriv dei etiske sidene ved bruk av PGD. Bioteknologinemnda har òg fått støtte frå Forskringsrådet til dette prosjektet.

Hftet (36 sider, A4) og brosjyren (4 sider, A5) inneheld informasjon om kva PGD er, korleis det blir utført, når metoden kan brukast og kva for etiske problemstillingar som er knytte til bruk av metoden. Hftet rettar seg mot par som PGD er aktuelt for, i tillegg til helsepersonell. Brosjyren er retta mot befolkninga generelt.

Materiellet er sendt ut til legekontor, helsestasjonar, prøverørsklinikkar og medisinsk-genetiske avdelingar. Det kan òg bestillast og lastast ned frå www.bion.no/tema/pgd_informasjonsmateriell.shtml. Der ligg òg nynorsk og engelsk versjon av brosjyren.

