

virusekspert Bjørn Lindqvist, filosofiprofessor Øyvind Baune, veterinær og lakseforskar Øyvind Haugland, molekylærbiolog Grethe S. Foss og plantegenetikar Casper Linnestad.

#### Labforsøk

*Alu*-element er ein familie med repetert sekvens som finst i genomet til apar og menneske. På laboratoriet lærte kursdeltakarane

å bruke PCR (polymerase kjedereaksjon) for å teste om dei hadde eit bestemt *alu*-element i DNA-et sitt. DNA-et isolerte dei frå celler i munnen. Det var òg høve til å lære transformasjon av bakteriar og prøve seg på ein forenkla gentest for cystisk fibrose der ein kuttar DNA med restriksjonsenzym og bruker gelelektroforese. Eit tredje tilbod var enkle forsøk som å isolere DNA frå bananar med vanleg kjøkkenutstyr.

#### Omvisning

Kurset vart avslutta med omvisning på tre av dei beste laboratoria i landet. Kursdeltakarane fekk sjå laboratoria til professor Reidunn Aalen, Institutt for molekylær biovitenskap, og professor Kjetil Taskén, Bioteknologisenteret, begge ved Universitetet i Oslo og laboratoriet til professor Ola Myklebost ved Radiumhospitalet.

## PGD viss ein sjølv ikkje vil vite?

PGD-nemnda har gitt løyve til preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) for eit par der mannen ikkje ønskjer å vite om han har arva anlegget for Huntingtons sjukdom frå faren. Bioteknologinemnda stiller spørsmål ved om ein kan gi PGD i slike tilfelle, sidan bioteknologiloven krev at begge eller ein av foreldra er berarar av sjukdommen for å få PGD.

Audrun Utskarpen og Grethe S. Foss



Bunad frå Setesdal. Huntingtons sjukdom har lenge vore kjent i Noreg og vart på folkemunne kalla setesdalsrykkja. Johan Christian Lund, som var distriktslege i Setesdal, omtala sjukdommen i 1860. Foto: Scanpix

PGD i samband med assistert befruktning går ut på at ein undersøker dei befrukta eggja for eit særskilt genetisk avvik. Berre egg som ikkje har dette avviket, blir sette inn i livmora til kvinna. I Noreg er slik behandling berre tillate dersom begge eller ein av foreldra er berar av alvorleg, arveleg sjukdom og det er stor fare for at barnet

arvar sjukdommen. Ved PGD for Huntingtons sjukdom er det mogleg å gjere eksklusjonstesting, dvs. at ein kan velje ut befrukta egg med arveanlegg som ikkje har genfeilen, utan å få greie på om den av foreldra som er mogleg berar av sjukdommen, faktisk har arva sjukdomsanlegget (sjå tekstboks). Bioteknologinemnda har

tidlegare rådd frå å tilby PGD under slike omstende og har no bede Helse- og omsorgsdepartementet om å gjere det klart korleis bioteknologiloven skal tolkast i slike saker.

Bioteknologinemnda har berre uttala seg om dei prinsipielle sidene ved å tilby PGD til par der den eine kan vere berar av ein alvorleg, arveleg sjukdom, men vel å ikkje teste seg. Desse drøftingane har ikkje noko med det aktuelle paret å gjere.

#### Retten til ikkje å vite

Fleirtalet på fem av åtte medlemmer i PGD-nemnda la vekt på retten den moglege beraren har til ikkje å vite om han er berar og risikoen for at eit dårleg svar vil redusere livskvaliteten til både den moglege beraren og familien. Fleirtalet meinte òg at lovgivarane kan hende ikkje har tenkt på at slike situasjonar kan oppstå, og at Huntingtons sjukdom står i ei særstilling, sidan det er 100 % sikkert at den som har arva mutasjonen, før eller seinare blir sjuk. Mindretalet heldt fram at å tillate PGD i slike tilfelle er klart i strid med loven, fordi det er eit uttrykkeleg krav at begge eller éin av foreldra må vere berarar av alvorleg, arveleg sjukdom.

I familiar med Huntingtons sjukdom er det ofte vanskeleg å vere open om sjukdommen av di han er svært alvorleg og av di det kan få konsekvensar for ein sjølv om ein fortel at ein kjem til å bli sjuk. Innafor familien gjer ein det òg vanskeleg for barna, sidan dei kan ha arva sjukdommen. Ved eksklusjonstesting kan ein oppfylle paret sitt ønske om ikkje å vite, forsikre seg om at eventuelle barn ikkje får sjukdommen og samstundes vere open om at det er ein alvorleg, arveleg sjukdom i familien.

### Den andre partnaren

Dersom det er mannen som er mogleg berar av Huntingtons sjukdom, og det viser seg i ettertid at han likevel ikkje har anlegget for sjukdommen, vil kvinna måtte bere den fysiske belastninga det er å gå gjennom assistert befruktning med hormonkur utan at det eigentleg var nødvendig. Om kvinna er den moglege beraren, vil det vere same person som tek helsebelastninga og som opplever fordelene ved å ikkje vite om sin eigen risiko for å bli sjuk. Det kan òg vere tungt psykisk å leve med påkjenningane hormonkuren gir, saman med uvissa om om behandlinga lykkast.

### Perspektivet til barnet

Bioteknologinemnda framhevar at ein etter bioteknologiloven skal leggje særskilt vekt på omsorgsevna til paret og kva som er til det beste for barnet når ein gir løyve til assistert befruktning. Dersom ein av foreldra får Huntingtons sjukdom, vil det også påverke oppveksten til barnet. Korleis ein forventar at sjukdommen vil utvikle seg, er saman med forventa levealder ein naturleg del av denne vurderinga, og noko ein gentest kan gi ein viss kunnskap om.

Dersom ein av besteforeldra er ramma av ein dominant, arveleg sjukdom, er det 25 % risiko for at barnebarnet arvar sjukdommen, men viss det er generasjonen over som er ramma, er risikoen berre 12,5 %. Bioteknologinemnda spør seg derfor om kvar grensa skal gå for når det er stor fare for at sjukdommen kan overførast.

### Fosterdiagnostikk og abort

Par som har gått gjennom PGD-behandling, får tilbod om genetisk fosterdiagnostikk i svangerskapet for å kontrollere at det ikkje har skjedd nokon feil da dei befrukta eggja vart undersøkte. Dersom ein ved fosterdiagnostikk oppdagar at feil egg er sett inn etter at det er brukt eksklusjonstes-

## Faktaboks:

### Ekksklusjonstesting ved Huntingtons sjukdom i familien

Huntingtons sjukdom er ein svært alvorleg, arveleg hjernesjukdom med dødeleg utgang. Sjukdommen blir forårsaka av ein genmutasjon. Alle som har arva mutasjonen frå ein av foreldra, vil før eller seinare bli sjuke. Det er 50 % risiko for at eventuelle barn arvar sjukdommen. Mutasjonen kan ein påvise direkte med ein gentest (sjå GENiAlt 2/2006).

Dersom ein ikkje ønskjer å vite om ein sjølv er berar og vil unngå at barna får sjukdommen, kan eksklusjonstesting av befrukta egg vere eit alternativ. I staden for å undersøkje sjølve Huntington-genet, ser ein da på genmarkørar som ligg ved sidan av Huntington-genet på kromosomet.

Ein person har to kopiar av kvart gen. Den eine kopien arvar ein frå mor og den andre frå far; dei har igjen arva sine

kopiar frå sine foreldre. Det vil seie at ein person har arva ein kopi av eit gen enten frå farmor eller farfar og den andre kopien av genet frå enten mormor eller morfar. Dersom ein for eksempel veit at farfar har sjukdommen og at far er mogleg berar, sørgjer ein for å velje befrukta egg som har fått genområdet der Huntington-genet ligg, frå farmor og ikkje frå farfar. Ein må altså ha markørar som skil mellom genområde frå besteforelderen med Huntingtons sjukdom, og den andre besteforelderen, som ikkje har Huntingtons sjukdom. Såleis får verken helsepersonellet eller foreldra vite om den eine forelderen er berar av sjukdommen. Ved denne metoden er det 50 % sannsynleg at forelderen ikkje er berar og at paret går gjennom ei behandling som ville vore unødvendig dersom den moglege beraren hadde testa seg for genfeilen først.

ting, kan paret måtte søkje om seinabort av eit ønskt foster som har 50 % risiko for genfeil og 50 % sjanse for å vere friskt. I tillegg kjem risikoen for spontanabort i samband med morkakeprøve eller fostervassprøve.

### Befrukta egg til overs

Bioteknologinemnda har tidlegare rådd til å redusere talet på befrukta egg som blir til overs etter assistert befruktning. Nemnda ser det som ein etisk kostnad ved PGD at kvinna må gjennom ei omfattande medisinsk behandling og at ein framstiller fleire befrukta egg enn det som trengst. Ved eksklusjonstesting forkastar ein dobbelt så mange befrukta egg som ein ville gjort dersom ein visste at ein av foreldra var berar og kunne teste for genfeil direkte.

### Økonomi og ressursbruk

Dersom ein tillèt PGD når ein mogleg

berar har late vere å teste seg for den alvorlege sjukdommen, vil ein i 50 % av tilfella gi den kostbare behandlinga utan at det er nokon risiko for sjukdom hos barnet. Når ein prioriterer kva pengane i helsevesenet skal brukast til, må ein vurdere om kostnadene samsvarer med effekten av behandlinga og vege pengebruken opp mot annan bruk av dei same midla.

Alt i alt meiner nemnda det er eit viktig prinsipielt spørsmål om ein skal tilby PGD til par der ein mogleg berar av alvorleg, arveleg sjukdom ikkje ønskjer å vite om han er berar. Nemnda vil òg ta opp problemstillinga når bioteknologiloven no skal evaluerast.

Bioteknologinemnda har laga eit informasjonshefte om PGD, sjå omtale på baksida av dette nummeret av GENiAlt.