

Helse- og omsorgsdepartementet  
Postboks 8011 Dep  
0030 Oslo

Vår ref.: 2015/65

Deres ref.:

Dato: 27. mai 2015

## Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

### Evaluering av bioteknologiloven, kapittel 2A

Bioteknologirådet har på sine møter 22.–23. oktober 2014, 23.–24 mars 2015 og 22. april 2015 diskutert regelverk og praksis for preimplantasjonsdiagnostikk (forkortet PGD for det engelske *preimplantation genetic diagnosis*). Diskusjonene har vært del av rådets evaluering av bioteknologiloven.

Bioteknologilovens §2A-1 definerer hva som regnes som preimplantasjonsdiagnostikk, og fastslår kriteriene for når PGD er tillatt:

#### **§ 2A-1. Genetisk undersøkelse av befruktete egg**

Med preimplantasjonsdiagnostikk menes en genetisk undersøkelse av befruktete egg utenfor kroppen før innsetting i livmoren, herunder undersøkelse av kjønn.

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.

Preimplantasjonsdiagnostikk kan i tillegg utføres for å undersøke vevstype med sikte på å få et vevstypelikt barn som kan være stamcelledonor for et søsken med alvorlig, arvelig sykdom.

Preimplantasjonsdiagnostikk skal ikke benyttes til å kartlegge eller velge andre egenskaper ved det befruktete egget, enn det som fremgår av paragrafen her.

Befruktete egg som utvelges, må ikke genetisk modifieres.

Formålet med PGD er ofte å unngå overføring av alvorlige genetiske sykdommer til barnet som skal bli født, men metoden kan også brukes for å velge et embryo med en ønsket egenskap. To eksempler på slike egenskaper er barnets kjønn og dessuten vevstypelighet slik at barnet kan bli stamcelledonor for en syk person.

PGD-søknader behandles av Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda). Behandlingen krever at paret gjennomfører assistert befruktning, selv om de i utgangspunktet er befruktningsdyktige. Parene som får innvilget PGD, får behandling i utlandet, i hovedsak ved Karolinska Universitetssjukhuset i Sverige eller Universitair Ziekenhuis Brussel i Belgia. Helsedirektoratet har tidligere anbefalt at det opprettes et nasjonalt kompetansesenter for PGD, og at senteret bygger opp kompetanse slik at norske pasienter på sikt kan tilbys PGD-behandling i Norge.

I bioteknologilovens formålsparagraf står det at medisinsk bruk av bioteknologi skal skje uten at mennesker diskrimineres på grunnlag av arveanlegg. Et argument for PGD er at behandlingen gir mennesker med arveanlegg for visse alvorlige sykdommer lignende muligheter som andre til å bli foreldre uten at barnet arver sykdommen. Alternativet til PGD vil i disse tilfellene ofte være fosterdiagnostikk og eventuelt senabort av et sykt barn. Slike aborter er en belastning på de involverte, i en del tilfeller uaktuelt for den gravide, og noe som samfunnet i størst mulig grad forsøker å unngå.

PGD er likevel omstridt fordi det brukes til å velge bort embryoer med bestemte sykdommer eller arveanlegg. Noen mener dette sender signaler om at personer som har disse arveanleggene er uønsket eller mindre verdt. En annen bekymring er at vi kan bevege oss ut på et skråplan der PGD innvilges for stadig mindre alvorlige sykdommer og lavere sykdomsrisiko.

## Dagens PGD-tilbud i Norge

Det er betydelige restriksjoner på norske pars tilgang til preimplantasjonsdiagnostikk. Slik behandling kan bare gis når én eller begge i paret er bærer av en alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom som det er stor fare for at kan overføres til et kommende barn. Begrepet kromosomal sykdom brukes for å beskrive sykdommer som skyldes feil på kromosomene. Det kan for eksempel være at man har et kromosom for mye eller for lite, eller at biter av kromosomer mangler eller er flyttet over på et annet kromosom. Monogene sykdommer er sykdommer som skyldes genetiske forandringer, eller mutasjon(er), i et enkeltgen.

Bruken av begrepet «monogen sykdom» gjør at PGD ikke kan innvilges for sykdommer hvor flere gener i samspill forårsaker alvorlig sykdom (polygene sykdommer). Man kjenner foreløpig knapt til noen rent polygene alvorlige sykdommer. De fleste kreftformer, hjertesykdommer og alvorlige psykiatriske sykdommer rammer voksne og er trolig forårsaket av mange genvarianter i kombinasjon med miljøfaktorer, noe som gir muligheter for å forebygge sykdommene. De mange kjente og ukjente genetiske og epigenetiske faktorene som er involvert, gjør at det ikke er praktisk mulig å selektere embryoer som med rimelig grad av sikkerhet ikke vil få slike sykdommer.

Slik tilbudet om PGD praktiseres i Norge i dag, er behandlingen aktuell for svært få personer – men den er viktig for dem det gjelder. PGD-nemnda har, siden den ble

opprettet i 2008, behandlet mellom 20 og 40 søknader om PGD årlig.<sup>1</sup> Et stort flertall av søknadene blir innvilget. En av årsakene til den lave avslagsprosenten er sannsynligvis at parene må motta genetisk veiledning før de kan søke om PGD, slik at de er godt informert om kriteriene for å få innfridd søknaden. Etter hvert som den vitenskapelige forståelsen av forbindelsen mellom genetikk og sykdom stadig blir bedre, kan det tenkes at antallet sykdommer og tilstander som kvalifiserer til PGD-behandling, vil øke. Dette vil i så fall sannsynligvis også medføre en økning i antallet søknader om PGD.

En etisk utfordring som har oppstått i enkelte andre land, er par som ønsker PGD for å få et barn med en bestemt arvelig funksjonsnedsettelse. Det mest kjente eksemplet er arvelig døvhet, hvor enkelte døve foreldre ønsker at barnet også skal være døvt. I en undersøkelse av 186 amerikanske fertilitetsklinikker som tilbyr PGD, oppga tre prosent av klinikkene at de hadde utført PGD for å kunne velge et embryo med en bestemt funksjonsnedsettelse.<sup>2</sup> Denne typen behandling er imidlertid ikke tillatt i Norge, slik det norske lovverket for PGD er formulert.

#### *Suksessrater ved PGD*

Det er vanskeligere å oppnå vellykkede graviditeter med PGD enn ved andre former for assistert befruktning. En viktig årsak er at man har færre embryoer å velge mellom når behandlingen skal gjennomføres, siden man bare kan velge mellom embryoene som ikke har arvet den aktuelle sykdommen. Hvis man i tillegg ønsker et vevstypelikt barn som kan være stamcelledonor for et søsken, kan man kun velge mellom de sykdomsfrie embryoene med ønsket vevstype. Den aktuelle sykdommen som man gjør PGD for, kan også ha redusert fruktbarheten til den av foreldrene som er bærer av sykdommen.

Som det redegjøres for senere i denne uttalelsen, finnes det ikke noen tilgjengelig oversikt over hvor mange norske par som faktisk gjennomgår PGD-behandling, og hva utfallet av behandlingen blir. Den tilgjengelige statistikken gjelder antallet par som søker om lov til å gjennomføre PGD-behandling. Hvor mange av disse som faktisk fullfører behandlingen, og hvor mange som lykkes med å få et barn, er foreløpig uklart.

Internasjonale undersøkelser av PGD-behandling viser at metoden har en lavere graviditetsrate enn mange andre typer assistert befruktning. Den europeiske fagsammenslutningen European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE) publiserer hvert år en oversikt over behandlinger med assistert befruktning som er innrapportert til europeiske registre. ESHRE utgir også en årlig oversikt over innrapporterte PGD-behandlinger i Europa. I ESHREs siste oversikt over assistert befruktning i Europa, for 2010, lå andelen fødte barn per behandlingssyklus på rundt 29 prosent for både IVF-behandling (tradisjonell befruktning utenfor kroppen) og

---

<sup>1</sup> En oversikt over PGD-søknadene i Norge og utfallet av søknadsbehandlingen publiseres på PGD-nemndas hjemmesider: [www.klagenemnda.no/pgd-nemnda/](http://www.klagenemnda.no/pgd-nemnda/)

<sup>2</sup> S. Baruch *et al.* (2008), «[Genetic testing of embryos: practices and perspectives of US in vitro fertilization clinics](#)», *Fertil Steril* 89: 1055.

ICSI-behandling (mikroinjeksjon av én sædcelle inn i et modent egg).<sup>3</sup> For PGD-behandlinger var fødselsraten markert lavere. I 2009, det siste året ESHRE har publisert statistikk for, endte 18 prosent av PGD-behandlingssyklusene med en fødsel.<sup>4</sup>

ESHREs oversikt over PGD/HLA-behandlinger viser at behandlinger med PGD med vevstyping har en lignende suksessrate som vanlig PGD. Dette til tross for at man ved slik behandling har færre embryoer å velge mellom. ESHRE har publisert statistikk for nesten 400 registrerte behandlingssykluser med PGD/HLA i løpet av årene 1997-2009. Av disse endte i overkant av 20 prosent med graviditet. Fødselsraten per behandlingssyklus var i 2009 på 19,5 prosent.<sup>5</sup> Lignede tall finnes i en vitenskapelig artikkel fra 2011, som redegjør for behandlingresultatet for 171 par som gjennomgikk til sammen 327 behandlingssykluser med HLA.<sup>6</sup> 17,6 prosent av de undersøkte embryoene hadde passende vevstype. Totalt ble det født 59 friske og vevstypelike barn, noe som utgjør en fødselsrate på 18 prosent per påbegynte behandlingssyklus.

Internasjonal forskning på barn født etter PGD-behandling har i hovedsak ikke vist noen betydningsfull forskjell fra andre barn født etter assistert befruktning, verken når det gjelder fødselsvekt og misdannelser eller psykososial utvikling.<sup>7</sup> Antallet familier som er undersøkt i studiene er imidlertid lite, og derfor vanskelig å trekke sikre generaliseringer ut fra.

### *Alternativer til PGD*

I et helsevesen med begrensede ressurser kan det stilles spørsmål ved om man skal prioritere å bruke penger på behandlinger som PGD. Det er i denne diskusjonen viktig å ta med i betraktningen hva som er alternativet til PGD for de aktuelle parene. Ett alternativ er å bli gravid på vanlig vis og ta fosterdiagnostikk og eventuelt seinabort hvis

---

<sup>3</sup> M.S. Kupka et al. (2014), «[Assisted reproductive technology in Europe, 2010: results generated from European registers by ESHRE](#)», *Hum Reprod* 29: 2104. Tallene er basert på mer enn 550 000 rapporterte behandlingssykluser ved 991 klinikker i 31 land.

<sup>4</sup> C. Moutou et al. (2014), «[ESHRE PGD Consortium data collection XII: cycles from January to December 2009 with pregnancy follow-up to October 2010](#)», *Hum Reprod* 29: 883. Tallene er basert på 2580 rapporterte behandlingssykluser.

<sup>5</sup> C. Moutou et al. (2014): 888-89. Tallene er basert på 397 rapporterte behandlingssykluser. 78 av disse var i 2009.

<sup>6</sup> S. Kahraman et al. (2011), «[Seven years of experience of preimplantation HLA typing: a clinical overview of 327 cycles](#)», *Reprod Biomed Online* 23: 363-71. 262 av syklusene var for PGD/HLA. I 65 sykluser ble det bare gjennomført HLA-typing for å finne en vevstypelig donor, uten at embryoet ble undersøkt for arvelig sykdom.

<sup>7</sup> G.C. Sacks et al. (2015), «[Developmental neuropsychological assessment of 4- to 5-year-old children born following Preimplantation Genetic Diagnosis \(PGD\): A pilot study](#)», *Child Neuropsychol* 16: 1-14; C. Winter et al. (2015), «[Psychosocial development of full term singletons, born after preimplantation genetic diagnosis \(PGD\) at preschool age and family functioning: a prospective case-controlled study and multi-informant approach](#)», *Hum Reprod* (under trykking); C. Winter et al. (2014), «[Cognitive and psychomotor development of 5- to 6-year-old singletons born after PGD: a prospective case-controlled matched study](#)», *Hum Reprod* 29: 1968-77; P. Schendelaar et al. (2013), «[The effect of preimplantation genetic screening on neurological, cognitive and behavioural development in 4-year-old children: follow-up of a RCT](#)», *Hum Reprod* 28: 1508-18; I. Liebaers et al. (2010), «[Report on a consecutive series of 581 children born after blastomere biopsy for preimplantation genetic diagnosis](#)», *Hum Reprod* 25: 275-82.

barnet er sykt, for deretter å prøve på nytt – ofte flere ganger. Andre kan velge å bære fram barnet uten å ta fosterdiagnostikk, med risiko for alvorlig sykdom hos barnet. Enkelte personer som ikke kvalifiserer til PGD med dagens norske lovverk, drar til utlandet og betaler selv for kostbar PGD-behandling. For noen er belastningen ved slike prosesser så stor at de heller velger å avstå fra å få barn.

Et annet alternativ til PGD kan være å bruke donert sæd eller egg – men eggdonasjon er ikke tillatt i Norge.<sup>8</sup> Bruk av sæd eller egg fra donor gjør også at mannen eller kvinnen i paret ikke blir genetisk i slekt med barnet.

Den norske abortloven er basert på et prinsipp om at embryoets og fosterets egenverdi øker etter hvert som det blir eldre og mer utviklet. Fra et slikt perspektiv framstår det som mindre etisk problematisk å gjøre PGD for en sykdom enn å teste for den samme sykdommen ved fosterdiagnostikk og så eventuelt ta abort. Den fysiske og psykiske belastningen for kvinnen blir også mindre ved PGD. Likevel er det viktig å merke seg at PGD er en avansert medisinsk behandling med lavere suksessrate enn andre typer assistert befruktning.

### **Bioteknologirådets tilråding**

Et samlet bioteknologiråd mener det fortsatt skal være tilbud om PGD for norske par når én eller begge er bærer av en alvorlig arvelig sykdom og det er høy sannsynlighet for at denne sykdommen kan overføres til et kommende barn. Regelverk og praksis bør være slik at PGD fortsatt kun tilbys for sykdommer og tilstander som gir alvorlig sykdom, og som det ikke finnes god forebygging eller behandling mot.

## **Systemet for behandling av PGD-søknader**

Alle søknader om PGD behandles av Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda). Nemnda er sammensatt av åtte medlemmer, med personlige varamedlemmer. Medlemmene og varamedlemmene har kompetanse innen medisinsk genetikk, genetisk veiledning, pediatri, assistert befruktning, gynekologi, transplantasjon, jus og etikk. To av medlemmene er lekrepresentanter. Nemndsmedlemmene og varamedlemmene blir utnevnt av Helse- og omsorgsdepartementet for en periode på to år. Hver person kan være tilknyttet nemnda i maksimalt seks år.

I 2014 behandlet nemnda 27 søknader og innvilget 25. Ett av avslagene PGD-nemnda ga i 2014 var begrunnet med at bare én av personene i søkerparet hadde mottatt genetisk veiledning. Nemnda mente derfor at paret ikke innfridde søknadskriteriene. Det andre avslaget ble begrunnet med at det ikke var påvist at noen i søkerparet var bærer av en alvorlig arvelig sykdom. Mannen i paret hadde 50 prosent risiko for å ha

---

<sup>8</sup> Et flertall av Bioteknologirådets medlemmer har imidlertid anbefalt å tillate eggdonasjon i Norge på enkelte premisser. Se: Bioteknologirådet (2015), «[Uttalelse om eggdonasjon](#)».

arvet Huntingtons sykdom, men ønsket ikke å teste seg for å finne ut om han faktisk var bærer.

I tidligere år har PGD-søknader blitt avslått blant annet fordi det finnes tilfredsstillende behandling for tilstanden det søkes for. Dette har blant annet blitt gjort for blødersykdommen hemofili A og for arvelig bryst- og eggstokkreft – selv om behandlingen for sistnevnte er et så omfattende inngrep som å fjerne bryster og eggstokker (nemnda argumenterte i dette tilfellet også med at bryst-/eggstokkreft utvikler seg først sent i livet). I to tilfeller har søknader blitt avslått på grunnlag av kost-/nyttevurderinger fordi søkerne var par med to friske barn fra før. Nemnda bemerket i den sammenheng at PGD-behandling er en kostbar og ressurskrevende behandling med begrenset effekt, som kun skal tilbys i et begrenset antall tilfeller.

PGD-nemnda rapporterer årlig til Helse- og omsorgsdepartementet om hvilke saker de har behandlet. Her redegjøres det for søknadene nemnda har mottatt, og utfallet av nemndsbehandlingen. Det finnes derimot ingen oversikt over hvor mange av parene som får innvilget behandling, som faktisk benytter seg av tilbudet – selv om Helsedirektoratet opplyser at de for tiden arbeider med å utarbeide en slik oversikt. Et minst like stort problem er at det ikke eksisterer noe system for å kartlegge graviditetsraten blant de norske parene som får PGD i utlandet, eller for å innhente deres vurdering av behandlingen. Dette gjør at man har lite systematisk kunnskap om norske pars PGD-behandling fra start til slutt. Så vidt Bioteknologirådet kjenner til, finnes det for eksempel ingen oversikt over hvor mange norske barn som faktisk er født etter PGD-behandling.

#### *Mangelen på klagerett i PGD-saker*

§ 2A-4 i bioteknologiloven fastslår at PGD-nemndas vedtak ikke kan påklages. Den eneste muligheten for å forsøke å omgjøre nemndas avgjørelser er derfor å gå til rettssak. Det kan hevdes at denne mangelen på klagerett er i strid med alminnelige regler. Noe av sakens kjerne er at det er uvanlig å ha en nemnd som førsteinstans for behandling av slike saker. En nemnd behandler vanligvis klagesaker fra en annen beslutningsinstans.

Difi skrev i 2014, i en rapport om statlige klagenemnder, at klagenemnder og andre nemnder som utøver offentlig myndighet, avviker fra den ordinære forvaltningsorganisasjonen på flere måter, blant annet ved at de er plassert utenfor det tradisjonelle forvaltningshierarkiet.<sup>9</sup> Det finnes derfor prosessuelle argumenter for å ikke gi klagerett på nemndsavgjørelser. Ett unntak i Norge er abortnemndene; deres avslag sendes automatisk videre for behandling i abortklagenemnda dersom den gravide kvinnen ikke aktivt stanser dette. I disse sakene er det altså en sentral nemnd som behandler klagen på avgjørelsene til en annen, lokal nemnd.

---

<sup>9</sup> Difi (2014), «[Viltvoksende nemnder? Om organisering og regulering av statlige klagenemnder](#)», side 5.

Ett mulig alternativ til å ha en sentral nemnd for førstegangsbehandling av PGD-saker, kan være at lokale nemnder tilknyttet de genetiske avdelingene på sykehusene avgjør søknadene. Eventuelle klager kan deretter videresendes til en sentral klagenemnd, som ved abortsaker. Fordelen med å heller ha en sentral nemnd som førsteinstans, slik systemet er i dag, er at dette i større grad kan sikre at alle søkere med lignende tilstander behandles likt. I tillegg vil antallet klagesaker de fleste år sannsynligvis være svært lavt ettersom kun et fåtall av søknadene avslås. Det kan derfor stilles spørsmål ved om det er hensiktsmessig å ha en egen, sentral nemnd for å behandle så få klagesaker.

### **Bioteknologirådets tilråding**

Bioteknologirådet mener det er en svakhet ved dagens system for PGD at man mangler kunnskap om omfanget, kvaliteten og utfallet av behandlingen norske pasienter får. Det er vanskelig å forstå hvorfor myndighetene ikke har klart å skaffe denne kunnskapen etter å ha tilbudt og finansiert PGD i flere år. Dagens kunnskapsmangel er et problem for kvalitetssikringen av PGD-tilbudet og den politiske debatten om temaet. Det er vanskelig å gjennomføre en informert evaluering og drøfting av PGD-tilbudet i Norge når man er ukjent med viktige fakta. Myndighetene bør snarest sørge for å organisere et system for å skaffe den nødvendige kunnskapen og oversikten over feltet, slik at behandlingstilbudet kan evalueres og kontrolleres på tilfredsstillende måte.

Rådet anbefaler myndighetene å vurdere hvorvidt det bør innføres klagerett for par som søker om PGD.

## **Hva utgjør en «alvorlig arvelig sykdom»?**

Et sentralt spørsmål når det gjelder PGD-tilbudet i Norge, er hvordan begrepet «alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom» skal tolkes i praksis. Blant annet har, som nevnt ovenfor, PGD-søknader for alvorlige sykdommer blitt avslått fordi det finnes behandlinger mot den aktuelle sykdommen – selv om denne behandlingen innebærer betydelige inngrep på pasienten.

Begrepet «alvorlig arvelig sykdom» kan tolkes og forstås på ulike måter. To innfallsvinkler til hvordan begrepet kan brukes i praksis er:

- **Begrepet bør ikke defineres nærmere.** Tre prinsipielle argumenter kan tale for å ikke lage noen mer presis definisjon: For det første gir dette rom for faglig skjønn når de ulike søknadene skal vurderes. Hver enkelt genetiske sykdom eksisterer i ulike typer og alvorlighetsgrader, og en rekke faktorer kan påvirke hvor alvorlig en sykdom oppleves for personen som blir rammet, og dennes familie. For det andre endres forståelsen av hvor alvorlig en sykdom er, over tid, blant annet i takt med behandlingsmulighetene. En liste over hvilke sykdommer som er «alvorlige» kan derfor bli omdiskutert og over tid utdatert.

For det tredje kan en liste over sykdommer som kvalifiserer til PGD, oppleves som stigmatiserende for personer som er født med disse sykdommene.

- **Det bør fastsettes kriterier for hvordan begrepet skal forstås og brukes.** Fordelene ved å fastsette kriterier for hvordan begrepet skal forstås og brukes, er at det blir lettere å sikre likebehandling av pasienter, og at det legger bedre til rette for å diskutere de konkrete konsekvensene av regelverket. Slike kriterier kan fastsettes enten i form av en fullstendig liste med tilstander som faller innenfor begrepet, eller som en liste med typiske eksempler eller generelle kriterier som gir retningslinjer for definisjonen av «alvorlige arvelige sykdommer». PGD-nemndas tidligere avgjørelser har skapt en presedens som i praksis fungerer som en veiledende liste.

En særlig utfordring når man skal definere «alvorlig sykdom», gjelder sent debuterende sykdommer, hvor personen har mange friske år før den alvorlige sykdommen inntreffer. Dette gjelder blant annet den arvelige hjernesykdommen Huntingtons sykdom, som medfører personlighetsforandringer og tap av fysiske ferdigheter, og mange arvelige kreftformer. PGD innvilges for norske par hvor én er bærer av Huntingtons sykdom. Risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft gir, som nevnt ovenfor, ikke rett til PGD, blant annet fordi slik kreft kan forebygges ved å fjerne bryster og eggstokker hos høyrisikopasienter. Den europeiske fagsammenslutningen ESHREs arbeidsgruppe for etikk og jus har uttalt at PGD for arvelig bryst- og eggstokkreft er allment ansett som moralsk forsvarlig, blant annet på grunn av belastningen sykdomsforebyggingen medfører.<sup>10</sup>

### **Bioteknologirådets tilråding**

Bioteknologirådet mener begrepet «alvorlig sykdom» vanskelig kan defineres nærmere i lov eller forskrift. Siden ingen sykdomstilfeller er like, er det viktig å bevare muligheten for skjønnsvurderinger i systemet. PGD-nemndas behandling av tidligere søknader utgjør imidlertid til sammen en form for veiledende liste over tilstander som kan gi tilgang til PGD.

## **PGD for vevstyping (PGD/HLA)**

I Norge er PGD, på enkelte betingelser, også tillatt for vevstyping, for å få et barn som kan være stamcelledonor for et søsken som har en alvorlig arvelig sykdom. PGD med vevstyping kalles også PGD/HLA. Dette er en potensielt livreddende behandling for det syke barnet som skal motta stamcelledonasjonen. Vevstyping er kun tillatt dersom det gjøres i kombinasjon med PGD for å unngå at embryoet arver sykdommen som det eldre barnet har.

---

<sup>10</sup> G. De Wert et al. (2014), «[ESHRE Task Force on Ethics and Law 22: Preimplantation Genetic Diagnosis](#)», *Hum Reprod* 29: 1612.



Bioteknologilovens §2A-4 fastslår at PGD-nemnda kun kan gi tillatelse til PGD med vevstyping dersom følgende vilkår er oppfylt:

- a) behandling med søskendonasjon av friske, forlidelige stamceller med stor sannsynlighet er egnet til å kurere et sykt søsken
- b) hensynet til det syke barnet vurderes opp mot belastningene for et framtidig søsken
- c) donor født etter preimplantasjonsdiagnostikk med vevstyping ikke utsettes for uakseptable inngrep.

Spørsmålet om vevstyping fikk stor medieoppmerksomhet i Norge rundt år 2004, i forbindelse med den såkalte Mehmet-saken. Saken dreide seg om et foreldrepar som ønsket PGD med vevstyping for å få et barn som kunne være stamcelledonor for deres syke sønn. Antallet norske søknader om slik behandling er svært lavt. Etter at PGD-nemnda ble opprettet i 2008, har nemnda totalt behandlet sju søknader om PGD med vevstyping – fem har blitt innvilget, to ble avslått.<sup>11</sup> Spørsmålet om vevstyping skal tillates sammen med PGD, er likevel av prinsipiell betydning.

Tradisjonell PGD, slik det tillates i Norge, innebærer fravalg av sykdomsgener for alvorlig sykdom. Ved PGD/HLA gjør man i tillegg et tilvalg av en ønsket egenskap, og for noen er dette å krysse en grense for hva som er etisk og moralsk forsvarlig. Bekymringen er blant annet at det å tillate PGD for tilvalg av egenskaper kan føre til at behandlingen på sikt tillates for å selekttere stadig flere egenskaper hos barn, noe som kan bidra til å redusere samfunnets mangfold og respekt for annerledeshet. Det er i tillegg et sentralt etisk prinsipp at et menneskeliv skal være et mål i seg selv, og ikke brukes som redskap for noe annet. Det kan hevdes at det å gjøre vevstyping av et embryo for å kunne bruke det som stamcelledonor er i strid med dette prinsippet. I praksis vil det som oftest være svært vanskelig for andre enn foreldrene å kunne avgjøre hvorvidt det nye livet er et mål i seg selv eller et redskap. Det må imidlertid i de fleste tilfeller kunne antas at foreldre som ønsker PGD/HLA, har et genuint ønske om å få et nytt barn og å gi det et best mulig liv, i tillegg til å hjelpe det syke barnet de allerede har.

Vevstyping kan også gjøres i familier som ikke har kjente, alvorlige arvelige sykdommer, selv om dette i dag ikke er tillatt i Norge. Formålet med slik behandling vil da være å få et barn som kan være donor for en slektning med en ikke-arvelig sykdom eller tilstand. Barnet som fødes vil i så fall ha ikke ha noen «egeninteresse» av undersøkelsen, siden det ikke har noen kjent risiko for alvorlig arvelig sykdom. Det kan derfor hevdes at det i slike tilfeller er større risiko for at barnet brukes som et redskap for noe annet og ikke behandles som et mål i seg selv.

---

<sup>11</sup> Den ene søknaden (sak 10/15) ble avslått fordi det allerede fantes en vevstypelig donor for barnet. Den andre søknaden (sak 11/78) ble avslått fordi det ikke var påvist at en av foreldrene var bærer av den aktuelle sykdommen, selv om de allerede hadde fått et barn med sykdommen. Avslaget ble begrunnet med at halvparten av sykdomstilfellene for den aktuelle sykdommen skyldes nyoppståtte mutasjoner.

### **Bioteknologirådets tilråding**

Et flertall på elleve av Bioteknologirådets medlemmer, *Cathrine Bjorvatn, Torolf Holst-Larsen, Bernadette Kumar, Raino Malnes, Bjørn Myaskja, Benedicte Paus, Bente Sandvig, Birgit Skarstein, May Thorseth, Nils Vagstad og Dag Inge Våge*, mener PGD med vevstyping fortsatt bør være tillatt i Norge. Dette tilbudet er viktig for den lille gruppen familier det er aktuelt for, og disse medlemmene mener de positive sidene ved tilbudet oppveier de etiske betenkelighetene. De understreker at det skal særlig gode grunner til for å fjerne et eksisterende tilbud. Betingelsene for slik behandling bør være de samme som i dag.

Et mindretall på fire av Bioteknologirådets medlemmer, *Inge Lorange Backer, Gunnar Heiene, Sonja Sjøli og Fern Wickson*, mener PGD med vevstyping ikke bør være tillatt i Norge. Slik behandling er potensielt i strid med prinsippet om å behandle ethvert menneskeliv som et mål i seg selv, og ikke som et redskap for andre. Å tillate PGD for tilvalg av egenskaper kan føre til at behandlingen på sikt tillates for stadig flere egenskaper, noe som kan bidra til å redusere samfunnets mangfold og respekt for annerledeshet.

### **PGD når foreldrene ikke vil vite om de er bærere**

Noen få alvorlige arvelige sykdommer som skyldes mutasjon i et enkeltgen, slår ut sent i livet og kan ikke behandles. Ett eksempel er, som nevnt tidligere, Huntingtons sykdom. Huntingtons sykdom har en dominant arvegang, noe som betyr at dersom én av foreldrene dine har sykdommen, har du 50 prosent risiko for å arve den. Mange mennesker med Huntingtons sykdom i familien ønsker ikke å ta en gentest for å få vite om de kommer til å få sykdommen. Argumentet for ikke å gjennomføre slik testing er at man mener man lever et bedre liv ved å ikke vite enn ved å kanskje måtte leve med vissheten om at man kommer til å få sykdommen senere i livet.

Slik dagens norske regelverk er utformet, kommer ønsket om å ikke la seg teste i slike tilfeller i konflikt med et eventuelt ønske om få barn ved hjelp av PGD. Et sentralt kriterium for å få tilbud om PGD er at en eller begge i paret er bærer av en alvorlig arvelig sykdom. Helse- og omsorgsdepartementet presiserte i 2010 at det ikke er tilstrekkelig å konstatere en viss grad av sannsynlighet for at én eller begge er bærer av en slik sykdom. Spørsmålet kom opp etter at PGD-nemnda i 2008 innvilget PGD-behandling for et par hvor mannen hadde 50 prosent risiko for å ha arvet genmutasjonen som gir Huntingtons sykdom. Mannen ønsket ikke å få vite sin egen bærerstatus, men paret ville ha PGD for barnet de planla å få.

Det er mulig å gjennomføre en form for gentesting av embryoer som ikke avslører om foreldrene er bærere av det aktuelle sykdomsanlegget, ved såkalt eksklusjonstesting. Metoden innebærer at man ikke undersøker det spesifikke genet, men i stedet tester for genmarkører som finnes rett ovenfor og nedenfor genet. For å gjøre eksklusjonstesting ved PGD, for eksempel for Huntingtons sykdom, må en ha markører som skiller

mellom genstrenger fra barnets besteforelder som hadde Huntington og dennes partner, som ikke hadde sykdommen. Ved PGD vil bare embryo som har den friske besteforelderens genstreng bli valgt, og man kan da være sikker på at et eventuelt anlegg for Huntingtons sykdom ikke blir ført videre.

Ved å bruke denne metoden vil hverken paret selv eller helsepersonellet som behandler dem få vite om én i paret er bærer av sykdommen. Siden man ikke vet om den i paret som er mulig bærer har arvet det friske eller syke genanlegget, vil man i halvparten av slike tilfeller gjennomføre PGD uten at det faktisk er et sykdomsanlegg å videreføre.

PGD med eksklusjonstesting tilbys ikke norske pasienter. Etter HODs presisering i 2010 har PGD-søknader blitt avslått dersom foreldrenes bærerstatus for alvorlig sykdom ikke er bekreftet. I 2013 behandlet PGD-nemnda to slike søknader, i 2014 én søknad. Den europeiske fagsammenslutningen ESHRE uttalte i 2003 at eksklusjonstesting er moralsk akseptabelt.<sup>12</sup>

PGD og fosterdiagnostikk tilbys i Norge kun når det er risiko for at et barn kan få en alvorlig sykdom. Det er gode argumenter for å kun bruke PGD i tilfeller hvor man er sikker på at behandlingen hindrer at et barn blir født med en alvorlig arvelig sykdom. Kravet om påvist bærerstatus for PGD setter imidlertid enkelte personer i en vanskelig situasjon. Med dagens lovverk tvinges i praksis disse personene til å få vite sin egen sykdomsrisiko dersom de vil unngå risiko for å gi sykdommen videre til sine egne barn.

Samtidig er det etisk utfordrende aspekter ved å tillate PGD for personer som ikke har fått påvist bærerstatus for en alvorlig sykdom. Behandlingen medfører at man i halvparten av tilfellene gjennomfører PGD på par hvor ingen av foreldrene er bærer av en alvorlig arvelig sykdom, og behandlingen derfor ikke er medisinsk nødvendig. I tillegg blir det vanskelig å gjøre en god medisinsk og psykososial vurdering av søkerparet når man ikke vet med sikkerhet om en av dem er bærer av en alvorlig sykdom. En slik medisinsk og psykososial vurdering er et krav for å få assistert befruktning i Norge.

### **Bioteknologirådets tilråding**

Et flertall på elleve av Bioteknologirådets medlemmer, *Inge Lorange Backer, Cathrine Bjorvatn, Gunnar Heiene, Bjørn Myskja, Benedicte Paus, Sonja Sjøli, Birgit Skarstein, May Thorseth, Nils Vagstad, Dag Inge Våge* og *Fern Wickson*, mener det fortsatt skal være et krav for PGD-behandling at én eller begge i søkerparet er påvist bærer av alvorlig arvelig sykdom. Det bør ikke åpnes for å gjennomføre preimplantasjonsdiagnostikk hos personer som ikke har et medisinsk behov. Det blir også vanskelig å gjøre den nødvendige medisinske og psykososiale vurderingen av paret hvis man ikke vet om noen av foreldrene har sykdomsanlegget.

---

<sup>12</sup> The ESHRE Ethics Task Force (2003), «[Taskforce 5: preimplantation genetic diagnosis](#)», *Hum Reprod* 18: 649-651.

Et mindretall på fire av Bioteknologirådets medlemmer, *Torolf Holst-Larsen, Bernadette Kumar, Raino Malnes* og *Bente Sandvig*, mener det bør åpnes for PGD og eksklusjonstesting i tilfeller hvor en person ikke ønsker å testes for bærerstatus for en alvorlig arvelig sykdom med dominant arvegang. Betingelsen skal være at det kommende barnet har høy risiko for å arve sykdommen, for eksempel ved at en av foreldrene til personen som ikke ønsker å testes, er diagnostisert bærer av sykdommen. Et menneske som ønsker å få barn, men vil slippe å vite om hun/han er bærer av en alvorlig sykdom, bør få slippe det.

## Medisinsk og psykososial vurdering av PGD-søkere

Bioteknologilovens § 2-6 fastslår at det skal gjennomføres en medisinsk og psykososial vurdering av par som søker om assistert befruktning. Parets omsorgsevne og hensynet til barnets beste skal vektlegges. Bioteknologirådet uttalte i september 2014 at «når vi som samfunn vedtar å ha et tilbud om assistert befruktning, har vi et ansvar for at det foretas en medisinsk og psykososial vurdering av barnets foreldre som sikrer at hensynet til barnets beste ivaretas».<sup>13</sup>

En slik medisinsk og psykososial vurdering er særlig viktig i saker om preimplantasjonsdiagnostikk. Blant noen av søkerparene har én av partene høy risiko for å utvikle en alvorlig arvelig sykdom. Det er en krevende oppgave å vurdere et pars omsorgsevne i slike tilfeller, men oppgaven er viktig. Den friske partneren må, med hjelp fra det sosiale nettverket paret har rundt seg, ha kapasitet til å ha omsorg både for en syk parter og barnet eller barna de har. Enkelte av parene har i tillegg allerede barn med en alvorlig arvelig sykdom.

Fra faglig hold har det vært uttrykt usikkerhet rundt hvorvidt den medisinske og psykososiale vurderingen av PGD-søkere er grundig nok. Vurderingen av paret gjøres av fertilitetslegen som henviser til assistert befruktning. Fertilitetslegen har ofte verken kapasitet eller kunnskap til å gjøre en grundig vurdering av hvordan den genetiske sykdommen kan komme til å påvirke foreldrenes omsorgsevne for barnet.

Det kan derfor være grunn til å diskutere om den medisinske og psykososiale vurderingen av PGD-søkere skal organiseres på en annen måte. Én mulig modell er at fertilitetslegen og den genetiske spesialisten eller genetiske veilederen i fellesskap gjør vurderingen, en annen er at vurderingen utføres av en ekstern faginstans, for eksempel psykolog. Dette kan i så fall forsvares med at parene som søker PGD, er i en annen situasjon og søker om en annen type behandling enn andre par som ønsker assistert befruktning. Par som søker PGD trenger ikke assistert befruktning fordi de er infertile, men fordi de ønsker å gjennomføre en genetisk undersøkelse av befruktete egg.

---

<sup>13</sup> Bioteknologirådet (2014), «[Hvordan skal egnethet for assistert befruktning vurderes?](#)»

### **Bioteknologirådets tilråding**

Et samlet bioteknologiråd understreker at når vi som samfunn bidrar til at barn kommer til verden, har vi et ansvar for at det foretas en vurdering av barnets grunnleggende oppvekstvilkår som tar hensyn til både psykososiale og medisinske forhold, og som sikrer at hensynet til barnets beste ivaretas. Flere av parene som søker PGD, har medisinske utfordringer som gjør denne vurderingen særlig viktig. De som foretar vurderingen, skal ta med i betraktningen om en av foreldrene med høy grad av sikkerhet vil komme til å utvikle alvorlig sykdom eller dø i løpet av barnets oppvekst. Det er ikke tilstrekkelig at denne vurderingen foretas av fertilitetslegen alene.

Rådet henviser til sin uttalelse fra 2014 om vurdering av egnethet for assistert befruktning. Der kommer rådet med følgende anbefaling: «I tilfeller hvor legen ønsker en nærmere vurdering av søkerens egnethet til å være omsorgspersoner for barn, bør det utarbeides en form for sosialrapport. Det må sikres et system for finansiering og utarbeidelse av slike rapporter. Søkerne må få rett til å klage på rapporten dersom de mener at den konkluderer på feilaktig grunnlag.»

Med vennlig hilsen

Bjørn Myskja  
nestleder

Sissel Rogne  
direktør

Saksbehandler: Hallvard Kvale, seniorrådgiver