

Andreas R. K. Jacobsen  
Kommunikasjonsrådgiver  
Fremskrittspartiets stortingsgruppe

Kopi: Helse- og omsorgskomiteen

Vår ref.: 2020/88

Dato: 18.5.2020

## Uttalelse om bioteknologiforliket fra AP, FrP og SV

Bioteknologirådet uttaler seg her om dokumentet fra Arbeiderpartiet, Fremskrittspartiet og Sosialistisk venstreparti som omhandler forslag til endringer i bioteknologiloven, heretter kalt forliket. Forliket ble sendt til Bioteknologirådet den 13. mai 2020 med svært kort svarfrist. Siden endringer i bioteknologiloven skal behandles i Stortinget 26. mai, og de tre partiene har flertall, har rådet valgt å ha et ekstraordinært møte 18. mai for å kommentere på forliket. Den korte fristen er årsaken til at rådet primært har valgt å kommentere temaer som nåværende Bioteknologiråd ikke tidligere har publisert uttalelser på, nemlig fosterdiagnostikk og preimplantasjonsdiagnostikk (PGD). I tillegg har vi innspill på enkelte andre punkter. Vi viser ellers til rådets høringsinnspill til bioteknologiloven i 2019<sup>12</sup>, og rådets uttalelser om eggdonasjon (10.3.2020 og 7.5.2020)<sup>34</sup>, assistert befruktning for enslige (27.3.2020)<sup>5</sup> og frysing av egg for friske kvinner (7.5.2020)<sup>6</sup>. Rådet er høringsinstans etter bioteknologiloven.

---

<sup>1</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2010/07/2019-06-27-Bioteknologiloven-lesevennlig.pdf>

<sup>2</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2010/07/2019-09-19-Bioteknologiloven-h%C3%B8ringssvar-del-2.pdf>

<sup>3</sup> <https://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2020/04/Uttalelse-om-eggdonasjon.pdf>

<sup>4</sup> <https://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2020/05/2020-05-07-eggdonasjon-oppfolging.pdf>

<sup>5</sup> <https://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2020/03/Uttalelse-om-assistert-befruktning-for-enslige.pdf>

<sup>6</sup> <https://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2020/05/2020-05-07-frysing-av-egg-1.pdf>

# 1. Forlikets hovedinnhold

## 1.1 Endring av medisinsk fødselsregister

Fra forliket:

Flertallet viser til at helsemyndighetene og fertilitetsklinikkene i Norge, helt fra teknologien om assistert befruktning ble tatt i bruk, har hatt et felles mål om helhetlig og grundig oppfølging av mor, svangerskap og barn etter assistert befruktning. Med økende andel barn som fødes etter assistert befruktning, og med de endringer i bioteknologiloven som vil bli vedtatt i denne saken, er det nå behov for bedre registrering av assistert befruktning i Norge. Flertallet viser til at den gangen assistert befruktning ble tillatt i Norge, ble det rutinemessig satt inn flere befruktete egg i kvinnens livmor for å øke sjansen for graviditet. Da det viste seg at konsekvensene av å sett inn flere befruktete egg var økt sykkelighet og dødelighet forårsaket av høye tvillingrater, ble rutinen endret. Dette ble fanget opp av rapporteringen til myndighetene og bidro dermed også til å forbedre det helsemessige utfallet av svangerskapene. Med de endringene i bioteknologien som er og vil komme, er det behov for bedre registrering og kvalitetssikring av dataene klinikkene melder om. Dagens todelte rapportering utelukker behandlingene som ikke resulterer i graviditet, og det er ikke mulig å få oversikt over svangerskap som blir avbrutt før uke 12. Langtidseffekten av hormonbehandling og inngrep for kvinner som gjennomgår flere behandlinger uten å bli gravid, har man derfor lite kunnskap om. Flertallet viser til at fagmiljøene i mange år har forsøkt å arbeide frem konsensus mellom avdelingene på hva som skal rapporteres og ikke, uten å lykkes. En konsekvens av dette kan være bevisst eller underbevisst underrapportering av avbrutte behandlinger og overrapportering av vellykkede behandlinger. Flertallet mener at en forbedret sentral rapportering vil demme opp for slik uheldig praksis og bidra til bedre kvalitet på dataen og dermed også bedre kunnskap og kvalitet ved tilbudet.

Registreringsordningen som finnes i våre naboland har, i tillegg til å bidra til kunnskapsbasert politikk innen feltet, også tilrettelagt for forskning. For å ivareta dette i Norge, mener flertallet medisinsk fødselsregisterforskriften må endres og foreslår at § 1-2 utvides med et punkt 5 «kvinner eller par som blir behandlet med assistert befruktning» og forutsetter at behovet for mer utdypende opplysninger knyttet til behandlingen er dekket av § 1-8 punkt 3 om «behandlingsmetode».

På denne bakgrunn fremmes følgende forslag:

«Stortinget ber regjeringen endre Medisinsk fødselsregisterforskriften med sikte på å registrere alle behandlinger med assistert befruktning i Medisinsk fødselsregister, uavhengig av utfall.»

### **Bioteknologirådets kommentar:**

Bioteknologirådet har ved flere tidligere anledninger pekt på at det er for lite registrering i forbindelse med bruk av assistert befruktning i Norge (30.1.2019: Høringsuttalelse: Forskrift om medisinske kvalitetsregistre og igjen 2. april i år i uttalelsen om eggdonasjon.) Rådet har ikke tatt stilling til hvor opplysningen skal registreres. Fra uttalelsen om eggdonasjon 2.4.2020:

#### **Registrering av behandling med eggdonasjon og annen assistert befruktning**

En av grunnene til at det er usikkerhet omkring hvor mange par som trenger eggdonasjon i Norge, er at dagens ordning for registrering av assistert befruktning er mangelfull. Bioteknologirådet har tidligere pekt på denne mangelfulle rapporteringen, blant annet i sin høringsuttalelse til forskrift om medisinske kvalitetsregistre fra 30. januar 2019, der det står at rådet tar ikke stilling til om den beste løsningen er å opprette et nytt, selvstendig kvalitetsregister for assistert befruktning eller om dagens meldingsskjema til Fødselsregisteret for rapportering av graviditeter etter assistert befruktning, bør utvides. Rådet peker imidlertid på behovet, og anbefaler at spørsmålet vurderes i forbindelse med det videre arbeidet.<sup>7</sup>

## **2. Ny aldersgrense for barns rett til opplysninger om donor og opplysningsplikt for foreldre**

Fra forliket:

*Komiteens flertall, medlemmene fra Arbeiderpartiet, Fremskrittspartiet og Sosialistisk Venstreparti*, viser til at opplysningsplikten må gjelde både ved eggdonasjon og sæddonasjon. Lovteksten må derfor oppdateres i samsvar med at forbudet mot eggdonasjon oppheves. *Flertallet* fremmer derfor følgende forslag:

*Ny § 2-7 skal lyde:*

*§ 2-7 Foreldres opplysningsplikt og barnets rett til opplysninger om donor*

Foreldre som har fått barn ved hjelp av donert ubefruktet egg eller donert sæd, skal så snart det er tilrådelig informere barnet om dette.

### **Bioteknologirådets anbefaling:**

Bioteknologirådet støtter flertallet om å oppdatere paragraf 2-7 til å gjelde også eggdonasjon. Forslaget er ellers likt med det rådet støttet i høringsuttalelsen 2019.

---

<sup>7</sup> Bioteknologirådet 30.1.2019: Høringsuttalelse: Forskrift om medisinske kvalitetsregistre, s. 7.  
<http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2010/07/2019-01-30-forskrift-medisinske-kvalitetsregistre.pdf>

### 3. Vurdering av søkers egnethet ved assistert befruktning

#### 3.1 Alder

Fra forliket:

*Komiteens medlemmer fra Arbeiderpartiet* ønsker ikke at det skal lovfestes en absolutt aldersgrense for når kvinner kan motta assistert befruktning. *Disse medlemmer* synes det er synd dersom kvinner eksempelvis ikke kan benytte befruktete egg til et søskenforsøk fordi man har blitt eldre enn 45 år. *Disse medlemmer* anerkjenner at det er økende risiko forbundet med selve svangerskapet når kvinnen er eldre, men eggenes kvalitet er avhengig av tidspunktet de hentes ut på. *Disse medlemmer* mener imidlertid at dette er spørsmål som bør avklares faglig i en veiledende forskrift.

*Komiteens medlemmer fra Fremskrittspartiet og Sosialistisk Venstreparti* støtter forslaget om å lovfeste at kvinner som skal motta assistert befruktning ikke må være eldre enn 45 år.

#### Bioteknologirådets anbefaling:

Bioteknologirådets uttalte seg om aldersgrense i sitt hørings svar i 2019. Flertallet støttet forslaget om en øvre aldersgrense for assistert befruktning:

*Bioteknologirådets medlemmer Arne Holst-Jensen, Benedicte Paus, Bente Sandvig, Cathrine Bjorvatn, Hans Ivar Hanevik, Jakob Elster, Kristin Solum Steinsbekk, Marianne Klungland Bahus, Morten Magelsen, Ole Frithjof Norheim Raino Malnes, Synne Lerhol, Trine Hvoslef-Eide og Trygve Brautaset støtter departementet at det bør etableres en øvre aldersgrense på 45 år for assistert befruktning. Dette begrunnes med likebehandling mellom offentlige og private klinikker, og økende risiko med biologisk alder.*

*Bioteknologirådets medlem Kristin Børresen mener at det ikke bør innføres en øvre aldersgrense i bioteknologiloven. Hvorvidt det er medisinsk forsvarlig å starte assistert befruktning mener dette medlemmet bør være opp til behandlende lege.*

#### 3.2 Barneomsorgsattest ved assistert befruktning

Fra forliket:

*Komiteens flertall, medlemmene fra Arbeiderpartiet, Fremskrittspartiet og Sosialistisk Venstreparti*, viser til eget forslag om å tillate assistert befruktning også for enslige. Dette vil

nødvendigvis måtte påvirke egnethetsvurdering også av par som søker assistert befruktning. Flertallet vil understreke at barnets rett til en trygg og god oppvekst må veie tyngre enn voksnes ønsker om å få barn. Mange barn i Norge har en god oppvekst med bare én forelder. Adopsjonsloven tillater også at enslige kan adoptere. Når departementet gir Helsedirektoratet i oppdrag å utarbeide retningslinjer for vurdering av egnethet ved assistert befruktning, kan det ikke legges avgjørende vekt på at par som søker assistert befruktning vil leve i samme husholdning gjennom hele barnets oppvekst.

Flertallet fremmer derfor følgende forslag:

«Ny § 2-6 skal lyde:

#### § 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, samt av kvinnen og hennes eventuelle ektefelle eller samboers omsorgsevne og hensynet til barnets beste.

Hvis det er nødvendig for å supplere de opplysningene som gis av kvinnen eller paret selv, kan legen innhente relevant informasjon fra offentlige instanser for å foreta vurdering av kvinnens eller parets omsorgsevne og hensynet til barnets beste etter første ledd. Slik informasjon kan blant annet være opplysninger om kvinnen eller parets helse, økonomi, bolig og hvor lenge paret har bodd sammen. Ved innhenting av opplysninger som er underlagt lovbestemt taushetsplikt, kreves samtykke fra den opplysningene gjelder.

Dersom legen er i tvil om kvinnen eller parets omsorgsevne, kan legen be om en vurdering av omsorgsevne fra en instans bestemt av departementet. Etter å ha mottatt vurderingen, beslutter legen om kvinnen eller paret skal få behandling med assistert befruktning.

Departementet kan gi nærmere forskrifter om behandlingen av søknader om assistert befruktning.»

Komiteens medlemmer fra Fremskrittspartiet og Sosialistisk Venstreparti støtter regjeringens forslag om at det i tillegg skal fremlegges barneomsorgsattest som skal vektlegges i en egnethetsvurderingen. Disse medlemmer fremmer derfor følgende tilleggsforslag til ny § 2-6:

«§ 2-6 nytt ledd, skal lyde:

Den som søker assistert befruktning skal legge frem en barneomsorgsattest som nevnt i politiregisterloven § 39 første ledd.»

## **Bioteknologirådets anbefaling:**

Bioteknologirådets flertall støttet forslaget om en barneomsorgsattest i sin høringsuttalelse 2019:

*Rådsmedlemmene Arne Holst-Jensen, Benedicte Paus, Cathrine Bjorvatn, Kristin Børresen, Kristin Solum Steinsbekk, Marianne Klungland Bahus, Morten Magelssen, Ole Frithjof Norheim, Raino Malnes og Trygve Brautaset støtter departementets forslag om å innføre en plikt til å legge frem en barneomsorgsattest for alle par som søker assistert befruktning. Disse medlemmene begrunner dette med hensynet til det kommende barnet og at krav om barneomsorgsattest er et rimelig krav å stille par som søker assistert befruktning. Plikt til å legge frem en slik attest vil kunne gjøre det lettere for behandlende lege å gjøre en vurdering av parenes egnethet. Disse medlemmene mener at dette ikke er stigmatiserende eller belastende i og med at ordningen innføres for alle. Disse medlemmene støttet også forslaget om at behandlende lege kan overlate vurderingen til en annen instans i de tilfeller legen er i tvil om søkerens evne til å ha omsorg for barn.*

*Rådsmedlemmene Bente Sandvig, Hans Ivar Hanevik, Jakob Elster, Synne Lerhol og Trine Hvoslef-Eide støtter ikke departementets forslag om å innføre en plikt til å legge frem en barneomsorgsattest for alle par som søker assistert befruktning. Disse medlemmene begrunner dette med at et slikt krav vil kunne virke belastende for ufrivillig barnløse og at det faktisk at man har behov for assistert befruktning ikke gir grunnlag for å kreve en barneomsorgsattest. Medlemmene mener videre at et krav om barneomsorgsattest for ufrivillig barnløse par ikke er et egnet virkemiddel for å beskytte barn mot overgrep og ikke tilfredsstillende nødvendighetskrav i EMK artikkel 8 (2). Ved videre henvisning av par for ytterligere vurdering av omsorgsevne, kan det innhentes barneomsorgsattest som ledd i vurderingen.*

Bioteknologirådet uttalte seg også om hva som skal være konsekvensen av anmerkning på barneomsorgsattest:

*Rådsmedlemmene Bente Sandvig, Hans Ivar Hanevik, Jakob Elster, Kristin Børresen, Kristin Solum Steinsbekk, Morten Magelssen, Synne Lerhol og Trine Hvoslef-Eide mener at en anmerkning på barneomsorgsattesten ikke automatisk skal føre til avslag på søknad om assistert befruktning. Disse medlemmene mener at det bør være opp til behandlende lege å avgjøre, etter en helhetsvurdering, om et par skal få tilbud om assistert befruktning.*

*Rådsmedlemmene Arne Holst-Jensen, Benedicte Paus, Cathrine Bjorvatn, Marianne Klungland Bahus, Ole Frithjof Norheim, Raino Malnes og Trygve Brautaset mener at en anmerkning på barneomsorgsattesten automatisk skal føre til avslag på søknad om assistert befruktning. Dette fordi det er alvorlige lovbrudd som kreves for å få anmerkning.*

*Et samlet råd mener at avslag på søknad om assistert befruktning bør registreres for å gi opplysninger om dette til andre klinikker/sykehus for å hindre par i å forsøke seg igjen ved en annen klinikk.*

#### 4. Lagring av ubefruktede egg og eggstokkvev på medisinsk grunnlag

Fra forliket:

*Komiteens medlemmer fra Arbeiderpartiet og Sosialistisk Venstreparti* viser til ordlyden per i dag i bioteknologiloven § 2-17, som knytter det å «gjennomgå behandling som kan skade befruktningsdyktigheten» til begrepet kvinne. Fordi ikke alle som besitter egg og eggstokkvev, identifiserer seg som kvinne, bør ordlyden endres for å sikre lik tilgang til rettigheten og god sammenheng i lovverket. Kjønnsbekreftende behandling eller behandling for diagnosen «kjønnsinkongruens» er nødvendig helsehjelp som kan føre til redusert fertilitet eller tap av reproduktiv kapasitet, og må derfor forstås som å gjennomgå behandling som kan skade befruktningsdyktigheten. Det må komme tydelig fram i enten loven eller forskrift til loven. Det er viktig at mennesker som skal starte opp et slikt behandlingsløp, får tilbud om å fryse ned sæd eller egg, til senere bruk. I denne forbindelse bemerkes det at det tidligere har vært vanlig å tenke at tap av reproduktiv kapasitet er et iboende ønske hos personer som gjennomgår kjønnsbekreftende behandling. Det er ikke tilfellet.

*Disse medlemmer* viser til at inntil 2016 var kastrasjon, altså fjerning av gonader, et krav for å kunne endre juridisk kjønn. Norge har et særskilt ansvar for å verne om denne gruppas reproduktive rettigheter, etter å ha forsakert disse i så mange år. Det bør også framgå tydelig i lovendringene at rettighetene knyttes opp mot kroppens funksjoner, og ikke til personens juridiske kjønn eller kjønnsidentitet. Derfor må også muligheten for partnerdonasjon ta høyde for at partnerdonasjon kan skje også der ikke begge parter er juridiske kvinner. Loven må tillate at den ene partneren kan donere egg som bæres fram av den andre partneren.

#### **Bioteknologirådets anbefaling:**

Et samlet Bioteknologiråd støttet i høringen i 2019 forslaget om at transseksuelle bør få mulighet til å lagre egne kjønnsceller før kjønnskorrigerende behandling iverksettes:

*Et samlet Bioteknologirådet mener transseksuelle bør få mulighet til å lagre egne kjønnsceller før kjønnskorrigerende behandling iverksettes. Retten til medisinsk behandling gjelder likt for transseksuelle som for alle andre personer, og det tilsier at transseksuelle bør få lagret sine kjønnsceller før behandling som kan redusere fertiliteten. Rådet begrunner dette med at ingen skal diskrimineres på grunn av sin kjønnsidentitet. Bioteknologirådet mener Helse- og omsorgsdepartementet må finne ut om dette kan gjennomføres innenfor gjeldene regelverk eller om regelverket må endres.*

## 10.1 Mitokondriedonasjon

### Fra forliket:

«Stortinget ber regjeringen jobbe for å endre Biomedisinkonvensjonen eller forståelsen av den, for å sikre at mitokondriedonasjon kan bli tillatt i Norge når metoden er trygg og faglig forsvarlig.»

### Kommentar fra Bioteknologirådet:

Mitokondriedonasjon er en ny type assistert befruktning, som gjør det mulig å hindre at mor overfører mitokondriesykdom til fosteret ved å bruke et kjerneløst egg fra en annen kvinne. Mitokondriedonasjon er kontroversielt fordi genmodifisering i kjønnsceller og tidlig embryo gir varige forandringer som vil føres videre til kommende generasjoner. Det er diskusjon i fagmiljøene om metoden er medisinsk trygg, siden mesteparten av forskningen som ligger til grunn, er gjort i dyremodeller. Storbritannia godkjente mitokondriedonasjon i februar 2015.

Bioteknologirådet uttalte i 2015 at teknologien kan bli viktig, men at metoden reiser flere etiske problemstillinger. Bioteknologirådet vil diskutere mitokondriedonasjon på et av de neste rådsmøtene og komme med en ny uttalelse.

## 11. Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

### 11.1 Innledning

PGD innebærer gentesting av embryo, og gir mennesker med risiko for arvelig, alvorlig sykdom mulighet for å velge bort embryo som har den aktuelle sykdommen. PGD er en forkortelse etter det engelske navnet «preimplantation genetic diagnosis».

De fleste par som gjennomgår assistert befruktning får flere befruktete egg. Ved å genteste embryoene kan man velge ut et embryo uten den aktuelle sykdommen og starte en graviditet med dette embryoet. PGD gjør det det også mulig å finne ut hvilket kjønn et embryo har. Dette kan gjøres for å unngå sykdommer som kun rammer ett kjønn. I flere tilfeller er det snakk om sykdommer som bare rammer gutter, og man kan da velge et jente-embryo til å starte graviditeten med.

PGD-søknader i Norge blir i dag behandlet av Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda). Behandlingen krever at paret gjennomfører assistert befruktning, selv om de utgangspunktet er befruktningsdyktige. Parene som får innvilget PGD, får behandling i utlandet, i hovedsak ved sykehus i Sverige eller Belgia.

Ved PGD blir eggene hentet ut av kvinnen og befruktet med sædceller i laboratoriet. Mikroinjeksjon, der èn sædcelle injiseres direkte inn i en eggcelle, blir ofte brukt. Da unngår man at gener fra andre sædceller forstyrrer PGD-analysene. Etter befruktningen begynner det befruktete embryoet å dele seg, og antallet celler blir doblet for hver deling. Ved PGD gentester man én til to celler fra embryoet,



ofte på dag tre etter befruktningen. Dersom cellen(e) som undersøkes har genvarianten som gir sykdom, blir embryoet destruert eller donert til forskning, dersom parene ønsket det. Ett (i noen tilfeller to) av de embryoene som ikke har genvarianten som gir sykdom, blir satt inn i kvinnens livmor. Eventuelle resterende egg kan fryses ned og brukes senere dersom kvinnen ikke blir gravid (eller graviditeten ikke er vellykket), eller dersom parene ønsker seg flere barn. Graviditetsrate ved PGD er i de nordiske landene oppgitt å være rundt 40 % per embryoinnsett. Dette skal være på samme nivå som internasjonalt rapporterte data.<sup>8</sup>

Ved PGD kan man både lete etter kjønn (som er relevant for kjønnsbunden sykdom), genvarianter som gir sykdom og etter kromosomavvik. I bioteknologilovens omtale av PGD refereres det til «monogen» og «kromosomal» sykdom. Kromosomal sykdom betyr sykdom som skyldes feil på kromosomene. Det kan for eksempel være et kromosom for mye eller for lite, eller at biter av kromosomer mangler eller er flyttet over på et annet kromosom. Kromosomal sykdom øker risikoen for spontanabort, medfødte misdannelser eller ulike typer utviklingsavvik hos barnet. Monogene sykdommer er sykdommer som skyldes genetiske forandringer, eller mutasjon(er), i et enkeltgen. Ett eksempel er Huntingtons sykdom, som innebærer svinn av hjerneceller og debuterer først i voksen alder. Den teknologiske utviklingen innen PGD har gått raskt, og i dag er det mulig å undersøke for flere hundre monogene sykdommer.<sup>9</sup> Utviklingen går også i retning av å kunne undersøke for polygene sykdommer.

Et annet bruksområde som dagens norske regelverk åpner opp for, er vevstyping av embryo. Vevstyping er aktuelt der man ønsker et søsken med samme vevstype som kan bli stamcelledonor for et søsken med alvorlig, arvelig sykdom.

Ved PGD er det mulig å finne ut langt mer om det kommende barnets genetiske anlegg og egenskaper enn risiko for arvelig, alvorlig sykdom, som er kriteriet for bruk av PGD i Norge i dag. Internasjonalt øker bruken av PGD, særlig i land som USA og Kina. I enkelte stater i USA er det lov å teste for andre egenskaper enn alvorlig sykdom, som øyefarge og hudfarge.

Det er kjent fra enkelte andre land at par har ønsket å få barn med en bestemt arvelig funksjonsnedsettelse. Det mest kjente eksemplet er arvelig døvhet, hvor noen døve foreldre har ønsket at heller ikke barnet skal kunne høre.<sup>10,11</sup> Denne typen bruk av PGD er imidlertid ikke tillatt i Norge.

## 11.2 Begrensninger ved og alternativer til PGD

PGD er ikke alltid et godt alternativ ved genetiske sykdommer. Dersom parene har risiko for flere arvelige sykdommer, vil man ofte måtte undersøke mange embryo for å finne ett som ikke har anlegg for noen av de aktuelle sykdommene. Det samme gjelder for sykdommer som skyldes påvirkning fra flere enn ett gen. Da er det liten sannsynlighet for å få et embryo med alle de ønskede

---

<sup>8</sup> <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/aogs.13821>

<sup>9</sup> <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/09513590.2019.1641194>

<sup>10</sup> Baruch S, Kaufman D, Hudson KL. Genetic testing of embryos: Practices and perspectives of U.S. IVF clinics. *Fertility and Sterility* 2006;89(5):1053–8.

<sup>11</sup> Camporesi, S. 2010. Choosing deafness with preimplantation genetic diagnosis: An ethical way to carry on a cultural bloodline? *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics* 19(1): 86–96.

genvariantene, siden det er begrenset hvor mange embryo man kan få fra ett par. Den teknologiske utviklingen går imidlertid i retning av å undersøke for sykdommer eller egenskaper som påvirkes av flere gener.

PGD-nemnda skal gjøre en vurdering av kostnader opp mot effekten av behandlingen. I helsevesenet er prioritering av ressurser et sentralt tema, og i diskusjonen rundt prioritering er alternativer til PGD et viktig moment. Ett alternativ for paret er å bli gravid på vanlig måte, for deretter å få utført fosterdiagnostikk og eventuelt seinabort (abort etter 12. uke i svangerskapet) dersom barnet har anlegg for sykdom. Et annet alternativ er å bære frem barnet uten å få utført fosterdiagnostikk, med risiko for alvorlig sykdom hos barnet. Det forekommer også at par som ikke kvalifiserer til eller får innvilget PGD etter det norske regelverket, drar til utlandet og betaler selv for behandlingen. Andre alternativer er å velge å ikke få barn, bli fosterforeldre eller adoptere barn.

Et annet alternativ til PGD er å bruke donert kjønnsceller. Sæddonasjon er i dag tillatt, men regelverket åpner per i da ikke opp for donasjon av egg. En del av lovforslaget/bioteknologiforliket 2020 er imidlertid å åpne opp for eggdonasjon.

### 11.3 Om PGD i Norge i dag

#### 11.3.1 PGD i bioteknologiloven i dag

PGD var tillatt i første versjon av bioteknologiloven som kom i 1994. PGD var da tillatt for alvorlig, arvelig sykdom. I 2003 ble loven strammet inn, slik at tilbudet om å dra til utlandet for denne typen behandling falt bort med mindre det var snakk om alvorlig kjønnsbundet sykdom. Etter den såkalte Mehmet-saken i 2004, åpnet Stortinget opp for PGD ved særlige hensyn, og at det foreligger en alvorlig, arvelig sykdom uten behandlingsmuligheter. Det ble også samtidig mulig å lage redningsøsken. En dispensasjonsnemnd skulle behandle søknader om å få utført PGD i utlandet.

PGD blir omtalt i bioteknologilovens kapittel 2A. Lovens §2A-1 omtaler blant annet kriterier for bruk:

- *«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 befruktede egget, enn det som fremgår av paragrafen her.*
- *Befruktede egg som utvelges, må ikke genetisk modifiseres.»*

I lovens §2A-4 blir PGD-nemnda omtalt:

- «Preimplantasjonsdiagnostikk som nevnt i § 2A-1 kan bare utføres etter tillatelse fra en nemnd som departementet oppnevner. Nemndas vedtak kan ikke påklages.»
- I sin vurdering av om det skal gis tillatelse til preimplantasjonsdiagnostikk, skal nemnda ta stilling til om det foreligger stor fare for overføring av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom. Sykdommens alvorlighetsgrad må vurderes konkret i det enkelte tilfellet, ut fra kriterier som redusert livslengde, hvilke smerter og belastninger sykdommen fører med seg og hvilke lindrende eller livsforlengende behandlingsmuligheter som finnes.»

Samme paragraf lister også opp vilkår som må være oppfylt for at vevstyping av embryo kan tillates. Vevstyping er aktuelt der man ønsker et søsken med samme vevstype som kan bli stamcelledonor for et søsken med alvorlig, arvelig sykdom.

Det er også flere andre bestemmelser om PGD i bioteknologiloven. Blant annet er det et krav om at paret som søker skal motta nøytral informasjon og genetisk veiledning før søknad sendes til nemnda. For øvrig gjelder også de alminnelige reglene ved assistert befruktning for par som søker PGD, som at paret skal være egnet, ut fra en medisinsk og psykososial vurdering. Kravet om befruktningsudyktighet, som er en forutsetning for å kunne motta assistert befruktning, gjelder ikke ved bruk av PGD.

I Norge er det kun par med risiko for «alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom» som kan få PGD. Hvordan dette begrepet skal tolkes i praksis, er et sentralt spørsmål. PGD-søknader for alvorlige sykdommer har blitt avslått fordi det eksisterer behandlinger mot sykdommer, selv om behandlingen er betydelig inngripende for pasienten. Bioteknologirådet diskuterte i uttalelsen om PGD fra 2015 ulike innfallsvinkler til operasjonalisering av begrepet, inkludert argumenter for og imot å fastsette spesifikke kriterier.<sup>15</sup>

Det blir ikke tilbudt PGD ved norske sykehus i dag, så parene som har fått innvilget søknadene blir sendt utenlands for behandlingen, som regel til Sverige eller Belgia. Det er PGD-nemnda som avgjør hvilken institusjon paret kan få behandling ved. Hoveddelene av kostnadene blir dekket av det offentlige, med unntak av en egenandel, som med andre former for assistert befruktning.

PGD er også tillatt i Sverige, Danmark, Finland og Island på visse vilkår, med alvorlig, arvelig sykdom som et kriterium i disse landene med unntak av Island. I sistnevnte land er kriteriet «arvelig sykdom», ifølge en oversikt over regelverket på bioteknologi i de norske landene i 2018, publisert av NordForsk.<sup>12</sup> Det er ulikheter mellom landene når det gjelder tillatelse til bruk av PGD for vevstyping av embryo.

#### **11.4 PGD-nemnda og behandling av søknader**

Forskrift om preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda) av 27. juni 2008 er hjemlet i bioteknologiloven, og inneholder bestemmelser om blant annet nemndas sammensetning, uavhengighet og kompetanse og saksbehandling.<sup>13</sup> PGD-nemnda er en uavhengig nemnd med åtte

<sup>12</sup> [https://www.nordforsk.org/no/publikasjoner/publications\\_container/legislation-on-biotechnology-in-the-nordic-countries-an-overview-2018/view](https://www.nordforsk.org/no/publikasjoner/publications_container/legislation-on-biotechnology-in-the-nordic-countries-an-overview-2018/view)

<sup>13</sup> <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2008-06-27-721>

medlemmer med personlige vararepresentanter. Medlemmene har kompetanse innen medisinsk genetikk, genetisk veiledning, pediatri, assistert befruktning, gynekologi, transplantasjon, jus og etikk. To av medlemmene er legmedlem, og en representant skal belyse hvordan det er å leve med en alvorlig arvelig sykdom. Medlemmene og vararepresentantene blir oppnevnt for to år om gangen, og de kan gjenoppnevnes slik at de sammenhengende kan være knyttet til nemnda i seks år. Vedtak fra nemnda er endelige og kan ikke påklages, men kan bringes inn for domstolene. Nasjonalt klageorgan for helsetjenesten (Helseklage) er sekretariat for PGD-nemnda.

Bioteknologirådet pekte i 2015 på at man har for liten kunnskap om omfanget, kvaliteten og utfallet av behandlingen som norske par får, og at denne kunnskapsmangelen er et problem for kvalitetssikringen av tilbudet og den politiske debatten om temaet.

PGD-nemnda ble opprettet i 2004, og behandlet i perioden fra 2004 til og med 2016, 351 søknader, hvorav 309 ble innvilget. Ifølge Helseklages årsrapport for 2018<sup>14</sup> har antall søknader per år økt de siste årene, med 68 innkomne saker i 2018, mot 52 i 2017 og 26 i 2016. I 2018 ble det truffet 75 vedtak, hvorav 29 gjaldt monogen arvelig sykdom, 37 gjaldt kromosomal arvelig sykdom og ni gjaldt andre diagnoser.

Sakene som tidligere ble innvilget av nemnda gjaldt flere ulike sykdommer, blant annet Huntingtons sykdom, dystrofia myotonika, cystisk fibrose, frgilt X-syndrom, Duchenne muskeldystrofi, nevrofibromatose, retinoblastom og ulike kromosomfeil. Søknader som ble avslått gjaldt blant annet forstørret hjertesykdom (hypertrofisk kardiomyopati) og økt risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft.

Begrunnelsene for avslag og innvilgelse har vært basert på flere argumenter. Ett argument for avslag er at man anser at det finnes tilfredsstillende behandling for tilstanden det blir søkt for. Eksempler på dette gjelder, foruten blødersykdommer, arvelig bryst- og eggstokkreft. I ett eksempel på sistnevnte tilstand la nemnda vekt på at sykdommene debuterer først i voksen alder, og at kreftformene kan behandles og risikoen for å utvikle kreft kan reduseres tydelig ved forebyggende behandling (kirurgisk fjerning av bryst og eggstokker).

Kost-/nyttevurderinger har også vært en begrunnelse for avslag i tidligere søknader, blant annet fordi par har hatt to eller flere friske barn fra før. Andre argumenter for avslag har vært at det i søkerparet ikke har vært påvist at noen er bærere av en alvorlig sykdom. I ett tilfelle hadde mannen i paret 50 prosent sjanse for å ha arvet Huntingtons sykdom, men han ønsket ikke å teste seg for å finne ut om han faktisk var bærer.

I 2019 ble det gitt avslag på flere søknader. I ett av avslagene var begrunnelsen at kravene til en kost-nytte-vurdering og medisinsk egnethet ikke var tilfredsstillt, på grunn av alvorlig overvekt. Kost-nytte har også vært begrunnelser i andre saker, fordi kvinnen var over 40 år og hadde for lave eggreserver.

I et annet avslag fra i fjor, som gjaldt blødersykdommen hemofili A (kjønnsbunden sykdom), var begrunnelsen fra flertallet at tilstanden ikke oppfyller alvorlighetskriteriet. Ved tidlig og riktig behandling kan man leve et tilnærmet normalt liv, uten særlig risiko for alvorlige komplikasjoner og

---

<sup>14</sup> <https://helseklage.no/media/2385/aarsrapport-2018-nasjonalt-klageorgan-for-helsetjenesten-uu.pdf>

for tidlig død, mente flertallet. Flertallet erkjente imidlertid at det kan være en belastning å leve med og gjennomgå behandling for hemofili A, og at ved behov for kirurgisk behandling vil det være mer komplisert enn for andre. Flertallet mente likevel at risiko ved kirurgi likevel ikke rokker ved alvorlighetsvurderingen. Mindretallet i denne saken mente at alvorlighetskriteriet var oppfylt, fordi det til tross for god behandling vil være en viss risiko for alvorlig blødning før behandling blir igangsatt, for eksempel i forbindelse med fødsel. Mindretallet pekte også på at det ikke er praksis i dag at behandling startes før etter første blødning, og dersom dette er en hjerneblødning, vil det kunne få alvorlige følger.

Et annet av avslagene fra 2019 gjaldt en sak der søkere hadde risiko for å få et barn med Føllings sykdom. Begrunnelsen fra flertallet var også her at sykdommen ikke er alvorlig nok, fordi barn med denne sykdommen i dag vil bli oppdaget i nyfødtscreeningen og at en godt regulert diett vil gi friske personer med en normal livslengde. Et moment i denne saken var at søkerne også viste til foreldrenes belastning med å forholde seg til dietten som barnet må stå på. Flertallet i PGD-nemnda viste til belastningen dette vil medføre for barnet, og at foreldrenes belastning ikke er et sentralt hensyn etter bioteknologiloven. Mindretallet pekte på at behandlingen for Føllings sykdom er en livslang svært komplisert og krevende diett, som også vil medføre en stor belastning for familien, som har et barn med Føllings sykdom fra før.

#### **11.4.1 Mangel på klagerett**

PGD-nemnda er førsteinstans i behandling av søknader om PGD, men vedtak i PGD-nemnda kan ikke påklages, ifølge § 2A-4 i bioteknologiloven. Dersom søkere ønsker å omgjøre nemndas avgjørelser, må saken bringes til domstolene. Bioteknologirådet uttalte i 2015<sup>15</sup> at myndighetene bør vurdere hvorvidt det bør innføres klagerett for par som søker om PGD.

Rådet foreslo da at lokale nemnder tilknyttet de genetiske avdelingene på sykehusene kan avgjøre søknader, som et mulig alternativ til å ha en sentral nemnd for førstegangsbehandling av PGD-saker. Eventuelle klager på avgjørelser i de lokale nemndene kan deretter videresendes til en sentral klagenemnd, som ved abortsaker. Rådet påpekte den gang at fordelene 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 mente rådet at antallet klagesaker de fleste år sannsynligvis vil være lavt, ettersom kun et mindre antall av søknadene avslås.

### **11.5 Om PGD i lovforslaget fra FrP, AP og SV**

Bioteknologiforliket mellom opposisjonspartiene FrP, Ap og SV går i hovedsak ut på å etablere et PGD-tilbud i Norge, avvike nemndordningen, erstatte nemndsordningen med klare kriterier og gjennomgå vilkår og retningslinjer for PGD. Gjennomgangen skal sees i sammenheng med vilkår og retningslinjer for fosterdiagnostikk, og lidelse og tapt livskvalitet ved lindrende og livsforlengende behandling skal vektlegges når det gjelder PGD. I lovforslaget heter det at flertallet i helse- og omsorgskomiteen ber regjeringen om å legge frem de nødvendige lovendringene som følge av denne gjennomgangen. Lovforslaget innebærer også at PGD kan tilbys enslige, i tillegg til par, i tråd med andre deler av lovforslaget, der det blir foreslått å åpne opp for assistert befruktning for enslige.

---

<sup>15</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv//2015/06/Preimplantasjonsdiagnostikk.pdf>

Lovforslaget legger opp til at avgjørelsen om å tilby PGD eller ikke, må reguleres av bestemmelser om saksbehandling og klage i pasient- og brukerrettighetsloven, og ikke av forvaltningsloven. Ved avslag som paret eller kvinnen er uenig i, vil det være adgang til å fremsette klage til fylkesmannen, som må avgjøre om avslaget er i samsvar med bioteknologiloven.

Det er foreslått ny § 2A-1 i bioteknologiloven. Definisjonen av PGD er den samme som i dagens lovtekst, og kriteriene for tilbud om PGD er fortsatt alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom, der det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn. Unntaket er at PGD også kan tilbys enslige. Vilkår for å utføre PGD for å undersøke vevstype av embryo med sikte på å få et vevstypelikt barn som kan være stamcelledonor for et søsken med alvorlig, arvelig sykdom, er flyttet inn i § 2A-1 fra § 2A-4. Vilkårene er imidlertid likelydende.

§ 2A-4, § 2A-5, § 2A-6 og § 2A-9 er foreslått opphevet.

## **11.6 Bioteknologirådets vurderinger**

### **11.6.1 Om PGD som tilbud i Norge**

Lovforslaget legger opp til at PGD-tilbudet etableres i Norge. Helsedirektoratet anbefalte i 2011 at det opprettes et nasjonalt kompetansesenter for PGD i Norge. Målet med senteret skulle være å følge opp norske par som får PGD i utlandet og på sikt bygge opp kompetansen, slik at PGD-behandling kan tilbys i Norge. Oslo Universitetssykehus har sendt søknad om å få etablere en Nasjonal behandlingstjeneste for PGD til Helse- og omsorgsdepartementet.

PGD er en omdiskutert metode som reiser flere etiske spørsmål, fordi den brukes til å velge bort embryo med anlegg for bestemte sykdomstilstander. Et argument imot å tillate PGD kan være at bruk av metoden gir signaler om at personer som har de genvariantene/sykdommene det undersøkes for, er mindre verdt enn andre. Et annet argument er «skråplansargumentet», som innebærer at vi beveger oss i en retning der PGD vil brukes for stadig mindre alvorlige sykdommer og risiko for sykdom. Det er delte meninger om et embryos moralske status og rett til beskyttelse. Noen vil derfor hevde at det er etisk problematisk at det ved PGD lages mange embryoer der flertallet av dem destrueres. Det kan også diskuteres om det er riktig å prioritere PGD, som er en ressurskrevende behandling, i helsevesenet i dag. I tillegg eksisterer det alternativer til PGD, som å adoptere, bli fosterforeldre eller velge å ikke å få barn. Andre alternativer er å bære frem barnet til tross for risiko for at barnet arver sykdommer, benytte seg av fosterdiagnostikk med eventuelt påfølgende abort, eller bruke donerte kjønnsceller, som lovforslaget går inn for. Alternativene innebærer imidlertid også flere etiske dilemma.

På den andre siden kan det argumenteres for at PGD er en verdifull metode, fordi metoden gir mennesker som ellers ville hatt stor sjanse for å få et barn med alvorlig sykdom, mulighet til å bli foreldre uten den lidelsen og belastningen den aktuelle sykdommen kan medføre. Det kan også argumenteres for at PGD er bedre enn alternativene, som ofte vil være fosterdiagnostikk og eventuelt senabort. Senaborter er en belastning for de involverte og noe man i dag forsøker å unngå. Abortloven i Norge bygger på et prinsipp om at embryoet og fosterets egenverdi øker utover i graviditeten. Det kan derfor fremstå som mindre etisk problematisk å bruke PGD for en sykdom,

dersom alternativet er fosterdiagnostikk og eventuelt abort. Belastningen på kvinnen blir også mindre.

### **Bioteknologirådets prinsipielle tilrådning om bruk av PGD:**

Bioteknologirådets medlemmer Inge Lorange Backer, Geir Sverre Braut, Kristin Børresen, Hans Ivar Hanevik, Bushra Ishaq, Arne Holst-Jensen, Synne Lerhol, Raino Malnes, Anne Ingeborg Myhr, Ole Frithjof Norheim, Benedicte Paus, Kristin Solum Steinsbekk og Bente Sandvig mener at det fortsatt skal være tilbud om PGD 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. Medlemmene begrunner dette standpunktet med at PGD kan gi færre senaborter. PGD gir også mennesker som er genetisk disponert for alvorlige sykdommer mulighet til å bli foreldre uten den belastningen sykdommen kan medføre for barnet og familien. PGD bør fortsatt kun tilbys for tilstander som gir alvorlig sykdom, og som det i dag ikke finnes god forebygging eller behandling mot.

Bioteknologirådets medlemmer Trine Hvoslef-Eide og Morten Magelssen mener at det ikke bør være et tilbud om PGD til norske par, og at lovverket bør endres i tråd med dette. Medlemmene begrunner dette med etiske dilemma og ressursbruk, sett opp mot prioriteringskriteriene i helsevesenet. Ved PGD eksisterer det i utgangspunktet ingen pasient, og metoden er ressurskrevende.

Medlemmene mener videre at det eksisterer gode alternativer til PGD, som å adoptere eller bli fosterforeldre. Medlemmene ønsker også å påpeke at det er etisk problematisk at det ved PGD lages mange embryoer der flertallet destrueres, og at embryoene sorteres ut fra egenskaper. Det er også problematisk at det bli et press for en gradvis utvidelse av tilbudet til mindre alvorlige tilstander, som en slags skråplanseffekt, selv om PGD i dag holdes innenfor strenge rammer.

### **11.7 Om PGD-nemnd og alternativer**

Det finnes argumenter både for og imot å overføre ansvaret for PGD fra nemnda til fagmiljøene.

PGD-nemnda har i dag en tverrfaglig sammensetning, og det kan tenkes at søknadene ikke blir like godt belyst ved å avvikle nemndsordningen. Ved å overføre ansvaret til fagmiljøene, kan det også argumenteres for at utfallet av søknadene vil bli mer vilkårlig enn om de avgjøres av én sentral instans.

Det kan også tenkes at ulike økonomiske situasjoner på forskjellige sykehus vil kunne påvirke hvem som får innvilget PGD, selv om det utarbeides nasjonale kriterier. Det vil også kreve ekstra ressurser for å bygge opp et PGD-tilbud ved norske sykehus. Det er ikke spesifisert i forliket om overføring av PGD til fagmiljøene bør utløse ekstra og øremerkede bevilgninger til denne tjenesten. Et annet aspekt ved det å nedlegge PGD-nemnda, er at det kan tenkes at det blir et større press på de ansvarlige legene ved sykehusene, med tanke på avgjørelser som pasientene ikke er enige i, mens det ved dagens ordning er nemnda som pasientene må forholde seg til. Det kan også tenkes at det blir et større press på fagmiljøene om å utvide PGD-tilbudet. Et annet moment er at den faglige vurdering som gjøres av hver enkelt søker/pasient, vil kunne være personavhengig og påvirkes av

behandlende leges forhold til pasienten, dersom det er denne som skal avgjøre eller anbefale om søknaden om PGD skal innvilges eller ikke. Ved behandling av søknaden i nemnd kan det tenkes at utfallet blir mindre personavhengig. Det kan imidlertid argumenteres med at avgjørelsen kan bli mer riktig ved å ta personavhengige forhold med i betraktning.

Rådet anbefalte i 2015 myndighetene å vurdere hvorvidt det bør innføres klagerett for par som søker om PGD. Ved å avvikle nemndene og innføre at avgjørelser om PGD omfattes av pasient- og brukerrettighetsloven, vil søker(e) sikres klageadgang og mulighet til å få avgjørelsen omgjort, uten å gå veien om domstolene. Et argument for å avvikle PGD-nemnda og overføre ansvaret til fagmiljøene, er at det blir en bedre integrering av beslutningene i helsevesenet, som igjen gir søkere en mer helhetlig vurdering og oppfølging. Ved nemndsbehandling og at selve behandlingen foregår i utlandet, medfører det at hverken paret eller barnet blir fulgt opp i det norske helsevesenet. Medisinske fagmiljøer har også hevdet at det har vært tilfeller der samme sykdom og helsetilstand har gitt ulikt utfall i nemnda.

Ved overføring av ansvaret for PGD til norske sykehus, slik forliket legger opp til, blir det viktig å utarbeide hensiktsmessige rammer, både faglige og økonomiske, slik at tilbudet i størst mulig grad blir likt i ulike deler av landet. Det bør sikres at fagmiljøene som skal avgjøre søknader, legger opp til en tverrfaglig gjennomgang av søknadene, som inkluderer både medisinske og psykososiale forhold. I tillegg bør det legges opp til samarbeid mellom de relevante fagmiljøene der det er hensiktsmessig, og at fagmiljøene holder seg oppdaterer seg på den teknologiske utviklingen.

#### **Bioteknologirådets tilråding om PGD-nemnd og alternativer:**

Bioteknologirådets medlem Bente Sandvig støtter forslaget om å legge ned PGD-nemnda og erstatte den med at det skal være spesialisthelsetjenesten som skal vurdere og beslutte om paret eller kvinne skal tilbys PGD. Medlemmet begrunner dette med at det vil gi parene eller kvinnen en mer helhetlig vurdering og tettere oppfølging av behandlingen. Det vil også legge til rette for at paret/kvinnen og barnet blir bedre fulgt opp i etterkant. Medlemmene vil påpeke at det er viktig å sikre likebehandling av søknader i ulike deler av landet.

Et flertall av Bioteknologirådet, medlemmene Inge Lorange Backer, Geir Sverre Braut, Kristin Børresen, Trine Hvoslef-Eide, Hans Ivar Hanevik, Bushra Ishaq, Arne Holst-Jensen, Synne Lerhol, Morten Magelssen, Raino Malnes, Anne Ingeborg Myhr, Ole Frithjof Norheim, Benedicte Paus og Kristin Solum Steinsbekk støtter ikke forslaget om å avvikle PGD-nemnda. Medlemmene begrunner dette med at det vil bli et mer vilkårlig utfall av søknadene når det ikke er én sentral instans som skal avgjøre, og at søknadene ikke blir like grundig belyst som i nemnda, som har en tverrfaglig sammensetning. Medlemmene vil likevel påpeke at muligheten for å innføre klagerett bør utredes nærmere.

### **11.8 Om vilkår for å bruke PGD**

Lovforslaget legger opp til at nemndordningen skal erstattes med klare kriterier. Det skal foretas en gjennomgang av vilkår og retningslinjer for PGD i forbindelse med at ansvaret overføres fra nemnd til fagmiljø. Kriteriet «alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom» foreslått videreført for å få



innvilget PGD. Det blir fremhevet at det skal legges vekt på lidelse og tapt livskvalitet ved lindrende og livsforlengende behandling i gjennomgang av vilkårene. Arvelig bryst- og eggstokkreft, der PGD-nemnda har gitt avslag med den grunn at barnet i voksen alder kan fjerne bryster og eggstokker, trekkes frem som et eksempel der man også må vektlegge lidelse og tapt livskvalitet ved eksisterende behandling. Det blir ikke spesifisert noe nærmere på hvilke vilkår som skal gjelde.

I hvor stor grad bør begrepet «alvorlig, arvelig sykdom» defineres videre? Bør det utarbeides spesifikke kriterier, for eksempel en liste over hvilke tilstander som gir tilbud om PGD? Hvor stort rom bør det være for å utøve skjønn? Bioteknologirådet uttalte i 2015 at begrepet «alvorlig sykdom» vanskelig kan defineres nærmere i lov eller forskrift. Rådet mente at det er viktig å bevare muligheten for å utøve skjønn, siden ingen sykdomstilfeller er like. Rådet påpekte imidlertid at PGD-nemndas behandling av tidligere saker utgjør en veiledende liste over tilstander som kan gi tilbud om PGD.

Et argument mot å utforme en mer presise kriterier, kan være at det blir mindre rom for en skjønnsmessig vurdering. Hver enkelt genetisk sykdom finnes i ulike typer og alvorlighetsgrader, og det er flere faktorer som påvirker hvordan sykdommen oppleves, både for den personen som er rammet, og for familien. Et annet argument mot å utforme en liste over sykdommer som vil gi tilbud om PGD, er at forståelsen av hvor alvorlig en sykdom er, vil endre seg over tid, og i sammenheng med hvilke behandlingsmuligheter som finnes. En liste vil derfor måtte revideres relativt hyppig. En liste vil også kunne oppleves som stigmatiserende for personer som er født med disse tilstandene.

Klare kriterier, som for eksempel en liste vil gi, vil imidlertid gjøre det lettere å sikre likebehandling av pasienter, også mellom ulike fagmiljø i Norge, dersom ansvaret overføres dit. Det vil sannsynligvis også være enklere for fagmiljøene å forholde seg til konkrete kriterier. Klare kriterier kan være en fullstendig liste med tilstander som gir tilbud om PGD, men det kan også være en liste med typiske eksempler eller generelle kriterier som er retningsgivende.

Et moment i diskusjonen om kriterier, er sent debuterende sykdommer, der personen har mange friske år før den alvorlige sykdommen inntreffer.

### **Bioteknologirådets tilrådning om vilkår for tilbud om PGD:**

Bioteknologirådet går ikke her inn i den bredere diskusjon om alvorlighetskriteriet, men vil komme tilbake til dette på et senere tidspunkt.

Bioteknologirådets medlemmer Inge Lorange Backer, Geir Sverre Braut, Kristin Børresen, Trine Hvoslef-Eide, Hans Ivar Hanevik, Bushra Ishaq, Arne Holst-Jensen, Synne Lerhol, Morten Magelssen, Raino Malnes, Anne Ingeborg Myhr, Ole Frithjof Norheim, Benedicte Paus, Bente Sandvig og Kristin Solum Steinsbekk støtter ikke lovforslaget om å utarbeide nye kriterier. Medlemmene begrunner dette med at det bør være stort rom for skjønn i vurderingen, siden ingen sykdomstilstander er like. Kromosomfeil er ofte kromosombrudd som er unike for hver enkelt familie. I tillegg finnes det et stort antall monogene sykdommer, og hver sykdom finnes også i ulike typer og alvorlighetsgrader. Flere faktorer påvirker sykdommens alvorlighetsgrad, men vanligvis har hver familie sin egen mutasjon. Sykdommen kan derfor variere mellom familier, i tillegg til at det varierer hvilken opplevelse man har med sykdommen i egen familie. Medlemmene viser videre til at det allerede finnes informasjon om hvilke tilstander det er innvilget PGD for tidligere (ikke alle avgjørelser er offentliggjort av personverngrunner), som kan være til nytte i vurderingen av nye saker. Den

eksisterende listen blir supplert for hver ny sak som behandles, og diagnosene er da blitt grundig vurdert av den bredt sammensatte nemnda.

Bioteknologirådets medlemmer Bushra Ishaq, Synne Lerhol, Raino Malnes og Ole Frithjof Norheim vil legge til at nemda i større grad bør legge vekt på søkeres ønsker. Medlemmene mener også at nemda bør ha en sammensetning som ivaretar ulike verdisyn, også minoriteter.

Bioteknologirådets medlemmer Trine Hvoslef-Eide og Morten Magelssen mener på prinsipielt grunnlag at bruk av PGD ikke bør være tillatt i Norge.

## **11.9 Andre relevante forhold i lovforslaget**

Ved opphevelse av § 2A-4, § 2A-5, § 2A-6 og § 2A-9, vil adgangen til at tjenesten kan kjøpes i utlandet oppheves. I noen tilfeller, der tilfredsstillende behandling ikke kan gis i Norge, vil det kunne være hensiktsmessig at søker likevel får tilbud om PGD utenfor Norges grenser.

## **12. Fosterdiagnostikk**

### **12.1 Innledning**

#### **Dagens bestemmelser om svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk**

I norsk lov finnes et skille mellom ordinær svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk. Dette skillet er omdiskutert, samtidig har det betydning for hvordan ulike undersøkelser reguleres. Formålet med svangerskapskontrollen er å sikre at et svangerskap og fødsel utvikler seg på en trygg måte, og er et tilbud til alle gravide kvinner. Formålet med fosterdiagnostikken er «å undersøke fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke utviklingsavvik». Fosterdiagnostikk gis i dag ikke til alle, men til noen etter visse vilkår.

Gravide og par kan i dag få tilbud om fosterdiagnostikk hvis:

- De vil være 38 år eller eldre ved termin
- Kvinnen selv eller partneren tidligere har fått et barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik
- Kvinnen selv eller partneren har økt risiko for å få et barn med alvorlig sykdom og tilstanden kan påvises (eksempler er en del arvelige sykdommer)
- Kvinnen bruker medisiner som kan forårsake utviklingsavvik hos fosteret
- En ultralydundersøkelse har påvist tegn til utviklingsavvik hos fosteret, for eksempel en undersøkelse som er utført for å avklare en klinisk problemstilling
- I spesielle tilfeller hvis kvinnen/påret er i en vanskelig livssituasjon og ikke vil klare den ekstra belastningen et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre

Nye metoder innen fosterdiagnostikk skal godkjennes av departementet, og søknad skal forelegges Bioteknologirådet, jf. § 4-2.

## **Om forslagene i forliket**

1) KUB (kombinert ultralyd og blodprøve) og tidlig ultralyd til alle som del av den ordinære svangerskapsomsorgen.

I dag har alle gravide rett til svangerskapsomsorg, men alle har i dag ikke rett til tidlig ultralyd som del av svangerskapsomsorgen.

2) Lovendringen skal være teknologi- og metodenøytral.

Dette betyr at KUB kan erstattes med NIPT uten at det krever en lovendring.

3) Ny aldersgrense for fosterdiagnostikk settes ned fra 38 til 36 år.

4) NIPT skal erstatte KUB som offentlig tilbud for de som får fosterdiagnostikk etter dagens vilkår

5) NIPT blir tillatt for alle (mot egenbetaling for de uten medisinsk indikasjon)

Forslag nummer 1 innebærer at spørsmålet om vilkår for fosterdiagnostikk i dag bare vil gjelde for bruk av NIPT, ettersom alle får KUB. Forslag nummer 2 vil innebære at NIPT på sikt kan tilbys til alle uten vilkår.

Forslag nr 3-5 gjelder kun dagens praksis hvor ikke alle får NIPT. Medisinsk indikasjon er det samme som vilkårene nevnt over.

Forliket kan videre tolkes dithen at partiene ønsker å fjerne § 4-2, men dette er uklart.

Bioteknologirådet kommenterer dette nedenfor.

## **Bioteknologirådets overordnede kommentarer til forslagene**

KUB er i dag ikke del av ordinær svangerskapsomsorg, men en del av fosterdiagnostikken og gis derfor ikke til alle gravide. Forslag nr. 1 innebærer i realiteten at fosterdiagnostikk blir et tilbud til alle.

Forslag nummer 2 innebærer at NIPT kan erstatte KUB uten lovendring.

NIPT er en metode i utvikling. På sikt kan den brukes til å undersøke hele fosterets DNA, med andre ord alle tilstander og egenskaper som kan avleses ved en DNA-analyse. På sikt kan også metodens nøyaktighet utvikles slik at funn kan bli diagnostiske. Partiene foreslår at bestemmelsen skal være teknologi- og metodeuavhengig. I sum kan forslagene føre til at vi innfører en test for alle gravide som på sikt kan gi helt andre muligheter for diagnose av foster før uke 12.

Rådet mener at en diskusjon om NIPT må ta høyde for at metoden på sikt kan brukes til langt mer enn i dag. Hvilken betydning det får for hvordan man vurderer forslagene i forliket, kan det være ulike syn på. Et sentralt spørsmål er om forslagene kan vurderes uten en grundig diskusjon om vilkårene for fosterdiagnostikken, både hvem som skal få og hva det bør være lov å teste for.

Dersom man mener det bør være begrensninger i hva man kan teste for, så vil et sentralt spørsmål være om det er mulig å regulere bruken av NIPT i fremtiden, gitt forslagene til lovendringer. Dette kan ha føringer for om lovendringen kan gjennomføres uten en grundig diskusjon om hva man skal kunne teste for.

## 12.2 Bakgrunn

Fosterdiagnostikk er et vanskelig og omdiskutert tema da det berører flere grunnleggende etiske og medisinske problemstillinger. Fosterdiagnostikk har derfor vært et omdreiningspunkt for debatt i samfunnet.

Fosterdiagnostikken legger til rette for at par som har høy risiko for å få et sykt barn, kan få et friskt barn. Noen tilstander som oppdages ved hjelp av tidlig ultralyd og fosterdiagnostikk kan behandles under graviditeten, noe som vil være en fordel for både fosteret og den gravide kvinne. En stor utfordring er imidlertid at mange av tilstandene som påvises ikke kan behandles. Erfaringer viser at langt de fleste kvinner som får påvist kromosomavvik hos fosteret, velger å ta abort. Et eksempel er Downs syndrom som skyldes en ekstra kopi av kromosom 21 (trisomi 21). Spørsmålet om fosterdiagnostikk for Downs syndrom har vært sentralt i debatten om fosterdiagnostikk.

Formålsparagrafen i bioteknologiloven slår fast at medisinsk teknologi skal brukes «til det beste i et samfunn der det er plass til alle». Det er viktig å bevare et samfunn som er tolerant og åpent for mennesker som er annerledes, og som gir plass til alle uavhengig av om de blir født med alvorlige sykdommer eller særskilte behov. Et argument mot et utvidet tilbud om fosterdiagnostikk er at det vil føre oss vekk fra et samfunn hvor det er plass til alle. En bekymring er at et økt tilbud til alle gravide kan påvirke normalitetsoppfattelse i befolkningen hvis flere fostre med kromosomavvik detekteres og aborteres.

Et annet synspunkt legger vekt på kvinners rett til selvbestemmelse og deres rett til å få informasjon om fosteret, slik at de har kunnskapsgrunnlaget til å ta et informert valg. Man mener her at det er opp til kvinnen selv å vurdere hvilke egenskaper ved fosteret som begrunner en abort.

Ikke-Invasiv Prenatal Test (NIPT) og Ikke-Invasiv Prenatal Diagnostikk (NIPD) er nyere metoder innen fosterdiagnostikken og bringer med seg både fordeler og særskilte problemstillinger. Metoden er mer presis enn andre ikke-invasive metoder, og gjør det mulig å analysere fosterets arvemateriale tidlig i graviditeten hvor en diagnose ofte kan stilles før grensen for selvbestemt abort utløper. Metoden kan også potensielt avdekke mye mer om fosteret enn det vi tester for i dag. Dette aktualiserer en rekke nye etiske problemstillinger, og påvirker rammevilkårene for diskusjon om fosterdiagnostikk i Norge. De største etiske utfordringene ligger ikke i selve godkjenningen av disse metodene, men hvordan de i praksis skal tas i bruk i samfunnet. Problemstillingene går særlig ut på hvem som skal få tilgang til metodene, på hvilke grunnlag de skal få tilgang og hvilke grupper som skal få de ulike tilbudene. En annen sentral problemstilling er om tilbudet kan praktiseres på en måte som er etter lovens intensjon.

## 12.3 Tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser (KUB) som rutineundersøkelse

### Ulike formål med svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk

Formålet med svangerskapskontrollen er å sikre at et svangerskap og fødsel utvikler seg på en trygg og naturlig måte. Ved fosterdiagnostikk ønsker man derimot å få informasjon om de genetiske egenskapene til fosteret og påvise om det har sykdom eller utviklingsavvik.

Tidlig ultralyd kan tilbys i uke 11–13 som en del av svangerskapsomsorgen eller som fosterdiagnostikk. Ved tidlig ultralyd kan man få informasjon om fosteret er levende, beregne termin og påvise hvor mange fostre, morkaker og fostersekker det er. I tillegg kan man avdekke noen avvik.

I dag tilbys tidlig ultralyd utfra medisinske årsaker som blødninger eller uro. I tillegg tilbys det privat, uten at det er medisinske årsaker til det, og hvor den gravide selv betaler for undersøkelsen. Det har vært stor debatt omkring innføring av tidlig ultralyd som del av svangerskapsomsorgen. Det har blant annet vært usikkerhet om det gir en helsegevinst for mor og barn. En rapport utgitt av Kunnskapssenteret i 2012, konkluderte med at det ikke finnes tilstrekkelig dokumentasjon som dokumenterer en helsegevinst av rutinemessig tidlig ultralyd.<sup>16</sup> Et argument for innføring av tidlig ultralyd er diagnostisering av felles morkake hos tvillinger.<sup>17</sup> Ved denne tilstanden er det høy risiko for at det oppstår komplikasjoner, og det er en fordel hvis dette oppdages tidlig i graviditeten.<sup>18</sup>

Som del av fosterdiagnostikken kan man foreta kombinert tidlig ultralyd og blodprøve (KUB) for å regne ut risikoen for kromosomavvik. Testen beregner risikoen for at et foster har trisomi 13 (Edwards syndrom), 18 (Patau syndrom) eller 21 (Downs syndrom). Edwards syndrom og Patau syndrom medfører omfattende misdannelser, og er knyttet til en høy dødelighet i fosterstadiet og det første leveår.<sup>19,20</sup> Downs syndrom (trisomi 21) er den hyppigste formen for utviklingshemning, og tilstanden kan medføre feil i utviklingen av nervesystemet og forskjellige organer, hvor graden av utviklingshemning varierer.<sup>21</sup>

KUB-testen gir ikke en sikker diagnose, men gir mulighet for en sannsynlighetsberegning hvor nøyaktigheten øker med kvinnens alder og risiko for å få barn med kromosomavvik. Et positivt prøvesvar må derfor bekreftes med en morkake- eller fostervannsprøve. Disse metodene er invasive og medfører en anslått risiko på 0.5 %-1 % for å framprovosere en spontanabort.<sup>22,23</sup>

Bioteknologirådet har ved tidligere uttalelser påpekt at myndighetene bør gjøre det klart hva formålet med et tilbud om tidlig ultralyd er, og om det dreier seg om svangerskapsomsorg eller fosterdiagnostikk.<sup>24</sup>

Rådet påpeker at tidlig ultralyd alene ikke er fosterdiagnostikk, men når undersøkelsen kombineres med tilleggsundersøkelser som KUB-testen, skal dette regnes som fosterdiagnostikk. Hvis målet med tilbudet er å bekrefte liv og avdekke tilstander hos den gravide og fosteret som kan behandles, vil en tilleggsundersøkelse som KUB-testen ikke kunne gjøre dette. Hvis målet med tilbudet derimot også er å påvise trisomi 13, 18 og 21 hos fosteret, vil et tilbud med kombinert tidlig ultralyd og blodprøve (KUB) kunne være en fordel, da måling av nakkeoppklaring kombinert med blodprøver (KUB) er en mer treffsikker metode for å påvise trisomi enn måling av nakkeoppklaring alene.

---

<sup>16</sup> <https://www.fhi.no/publ/2012/tidlig-ultralyd-i-svangerskapsomsorgen/>

<sup>17</sup> <https://www.dagensmedisin.no/artikler/2018/04/16/-alle-kvinner-bor-fa-tilbud-om-tidlig-ultralyd/>

<sup>18</sup> [https://sml.snl.no/multipelt\\_svangerskap](https://sml.snl.no/multipelt_svangerskap)

<sup>19</sup> <https://frambu.no/diagnosebeskrivelse/beskrivelse-av-diagnosen-trisomi-18/?c=22&d=766>

<sup>20</sup> <https://frambu.no/diagnosebeskrivelse/beskrivelse-av-diagnosen-trisomi-13/?c=25&d=6433>

<sup>21</sup> <https://helsenorge.no/sykdom/hjerne-og-nerver/downs-syndrom>

<sup>22</sup> Evans MI, Andriole S, Evans SM. Genetics: update on prenatal screening and diagnosis. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2015;42(2):193-208.

<sup>23</sup> Tabor A, Philip J, Madsen M, Bang J, Obel EB, Norgaard-Pedersen B. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet* 1986;1(8493):1287-1293.

<sup>24</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2015/08/Evaluering-av-bioteknologiloven.pdf>

## Innføring av tidlig ultralyd og KUB-testen som rutineundersøkelse

Når det gjelder fosterdiagnostikk, tilbys tidlig ultralyd med KUB-test i dag som primærttest til gravide som har økt risiko for å få et barn med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik. Bioteknologiforliket legger opp til at alle gravide skal få tilbud om tidlig ultralyd og KUB-test som en rutineundersøkelse. Et argument for et slikt tilbud er at det styrker kvinners rett til selvbestemmelse og rett til å få informasjon om fosteret de bærer. Et annet argument handler om klasse og rettferdighet. Flere norske kvinner som ikke får tilbud om fosterdiagnostikk etter dagens retningslinjer har benyttet seg av private tilbud i utlandet. Dette kan skape ulikhet i helse, da dette kun er en mulighet for de som har råd. Med et offentlig helsetilbud hvor tidlig ultralyd og KUB-test blir tilgjengelig for alle, vil man unngå en slik ulikhet i tilgang til tilbudet.

Argumentet om at tilbudet styrker kvinners autonomi, har imidlertid vært kritisert. For at tilbudet skal styrke autonomien, bør det oppfattes som et reelt valg, og det bør tas på godt informert grunnlag. Et dilemma er at når alle får tilbudt KUB-test som del av det offentlige helsetilbud, kan mange oppfatte det som uforsvarlig å takke nei rett og slett fordi tilbudet finnes. Autonomien kan også svekkes av hvordan tilbudet praktiseres. Det sentrale her er hvilken informasjon kvinnen eller paret får og hvordan denne gis. De samme problemene kan også gjelde valget når tilbudet ikke gis til alle. Er tilbudet begrenset, kan det å be om en test være vanskeligere. Videre kan testen kommuniseres på en slik måte at kvinnen får dårlig samvittighet.

En annen diskusjon gjelder konsekvenser, ikke for den enkelte kvinne, men for andre, slik som grupper eller samfunnet. En bekymring er at kvinnens rett til å fravelge et foster på bakgrunn av informasjonen som testen gir, kan føre til at vi som samfunn sorterer vekk enkelte grupper. Spørsmålet om fosterdiagnostikk for Downs syndrom har vært sentralt i denne debatten. I Danmark har tidlig ultralyd og blodprøve (KUB) vært et tilbud for alle gravide siden 2004. Erfaring herfra viser at de fleste kvinner velger å takke ja til tilbudet om KUB-test, og det er rapportert at rundt 98 % av kvinner som får påvist foster med Downs syndrom velger å ta abort.<sup>25</sup> Dette har resultert i en betydelig nedgang av barn som blir født med Downs syndrom i Danmark de siste 15 årene. I tillegg til såkalt signaleffekt, kan et tilbud til alle også få mer konkrete konsekvenser for de som lever med tilstanden. Bekymringen her handler om at helsetilbudet over tid kan svekkes for de som lever med en tilstand som det blir færre og færre av. Det er imidlertid problematisk å legge til grunn at slike negative konsekvenser vil følge med nødvendighet. Man kan se for seg at muligheten for å velge øker samtidig med at samfunnets aksept for annerledeshet også øker.

I tillegg til spørsmålet om å velge bort fostre med Downs syndrom, er en annen problemstilling at tidlig ultralyd med KUB-test ikke alltid gir korrekte prøvesvar og må bekreftes med invasive prøver. Innføring av KUB-test som rutineundersøkelse vil derfor føre til at flere kvinner vil få foretatt invasive prøver og dermed bli utsatt for risiko for spontanabort. I dette henseende, vil innføring av en bedre og mer presis ikke-invasiv test som NIPT-test, være et bedre alternativ til KUB-testen.

---

<sup>25</sup> <https://www.dr.dk/nyheder/indland/om-30-aar-er-downs-syndrom-udryddet>

### **Flertallet i Bioteknologiforliket fremmer følgende forslag:**

«Stortinget ber regjeringen sørge for at ultralyd med tilleggsundersøkelser som kan avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret, blir et tilbud til alle kvinner i første trimester gjennom den ordinære svangerskapsomsorgen.»

Flertallet åpner også opp for at kombinert ultralyd og blodprøve (KUB) på sikt skal kunne erstattes av nyere metoder som NIPT-testen:

«Flertallet viser til at kombinert ultralyd og blodprøve (KUB) er dagens metode, men vil understreke at lovendringen skal være teknologi- og metodenøytral for å ta høyde for at andre teknologier og metoder kan være mer treffsikre og mindre kostbare fram i tid»

### **Bioteknologirådets anbefalinger om tidlig ultralyd og KUB:**

Bioteknologirådets medlemmer Ishita Barua, Trygve Brautaset, Bushra Ishaq, Raino Malnes og Ole Frithjof Norheim anbefaler å innføre tidlig ultralyd og KUB-test som rutineundersøkelse for alle gravide kvinner. Medlemmene legger vekt på kvinners rett til selvbestemmelse, og at tidlig informasjon om fosteret er viktig og har en verdi. Medlemmene mener også at dette vil bidra til et likeverdig helsetilbud og ikke forbeholdt de som har råd og tilgang til klinikker med slikt tilbud.

Medlemmet Benedicte Paus anbefaler tidlig ultralyd til alle og KUB som en sekundærttest etter NIPT (ved positivt funn), og finansiert av det offentlige.

Medlemmene Kristin Børresen, Hans Ivar Hanevik, Synne Lerhol og Anne Ingeborg Myhr mener at forliket i praksis opphever skillet mellom svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk, og at dette er uheldig. Medlemmene mener at det ikke nødvendigvis må være en kobling mellom tidlig ultralyd og blodprøver som ved KUB eller NIPT. Disse går derfor imot forliket, og mener at man kan innføre tidlig ultralyd som en del av svangerskapsomsorgen nå, men at forslagene om fosterdiagnostikk som foreligger ikke er tilfredsstillende utredet.

Bioteknologirådets medlemmer Geir Sverre Braut, Trine Hvoslef-Eide, Morten Magelssen og Bente Sandvig fraråder at tidlig ultralyd og tilleggsundersøkelser innføres som rutineundersøkelse for alle gravide og omdefineres til ledd i den ordinære svangerskapsomsorgen. Medlemmene legger vekt på Kunnskapsdepartementets konklusjon om at det ikke er dokumentert helsegevinst av undersøkelsen for den gravide eller fosteret. Det vil videre innebære et brudd med et veletablert system hvor diagnostikk og behandling som skal tas i bruk i den offentlige helsetjenesten, skal vurderes i systemet «Nye Metoder». Systemet sikrer en systematisk metodevurdering og vurdering opp mot prioriteringskriteriene og allmenne kriterier for masseundersøkelser (screening). Tidlig ultralyd bør ikke innføres uten en slik gjennomgang av metoden. Fosterdiagnostisk screening er etisk problematisk fordi det er en målrettet leting etter tilstander det ikke finnes behandling mot. Fosterdiagnostikk til alle gravide vil trolig øke fravalget av fostre med tilstander som vurderes som uønskede, og også øke antallet gravide som må gjennomgå supplerende undersøkelser som igjen kan ha bivirkninger. Medlemmene bemerker videre at de aktuelle undersøkelsene har som et av flere formål å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret, og følgelig fyller bioteknologilovens definisjon av fosterdiagnostikk i § 4-1. Det er lovteknisk uheldig, og vil kunne svekke gravide kvinners rett til informasjon og veiledning og således underminere formålet med lovens § 4-4, hvis undersøkelsen per definisjon ikke skal regnes som fosterdiagnostikk, men som ordinær svangerskapsomsorg.

Et samlet Bioteknologiråd mener dagens § 4-2 ikke bør strykes.

## 12.4 Om NIPT (ikke-invasiv prenatal test)

Ved NIPT analyseres fosterets arvemateriale ved å ta en blodprøve fra den gravide kvinne. Blodet fra en gravid kvinne inneholder små fragmenter av cellefritt føtalt DNA (cffDNA) og ved å analysere dette kan testen beregne risiko for at et foster har visse genetiske sykdommer. Fritt føtalt DNA i kvinnens blod kan måles fra 5. graviditetsuke og mengden stiger i løpet av graviditeten, og fra 10. graviditetsuke er det nok DNA til å få foretatt en NIPT-test<sup>26</sup>. NIPT metoden innebærer kun en blodprøve fra kvinnen og medfører derfor ingen risiko for å framprovosere en spontanabort. Det finnes forskjellige typer NIPT-tester som baserer seg på ulike bioteknologiske metoder for å analysere DNA. NIPT skal derfor ses på som en metode som kan avdekke ulike genetiske avvik med varierende treffsikkerhet.

NIPT kan brukes til å beregne risikoen for visse kromosomaneuploidier, det vil si et endret antall kromosomer. Testen gjør dette ved å telle DNA fragmenter fra de forskjellige kromosomer og på denne måten beregne om antallet av enkelte kromosomer er endret. Når det gjelder å beregne risiko for trisomi 13 (Edwards syndrom), 18 (Patau syndrom) og 21 (Downs syndrom) er NIPT meget sensitiv og spesifikk og mer treffsikker enn KUB-testen.<sup>27</sup> Prøvesvaret er imidlertid en risikoberegning og er forbundet med en viss risiko for falsk positiv og falsk negativ svar. Testen kan finne nesten alle fostre med trisomi 21 (99 %), 18 (96 %) og 13 (91 %), men ikke samtlige 100 %.<sup>28,29,30,31</sup> Det er rapportert at falske positive svar forekommer 0.08-0.3 % av tilfellene.<sup>32,33</sup> NIPT er derfor ikke en diagnostisk test og et positivt screeningsresultat skal, som ved KUB-testen, fortsatt bekreftes ved en morkake/fostervannsprøve.

NIPT kan også benyttes til kjønnsbestemmelse av foster dersom det er høy risiko for alvorlig kjønnsbundet sykdom. Når det gjelder kjønnsbestemmelse har testen svært høy diagnostisk nøyaktighet.<sup>34</sup>

NIPT-testen kan i tillegg også teste for andre kromosomavvik som kromosomdelesjoner (for eksempel DiGeorge syndrom) og et endret antall kjønnskromosomer (for eksempel ved Turners

---

<sup>26</sup> Norwitz, E. R., & Levy, B. (2013). Noninvasive prenatal testing: the future is now. *Reviews in obstetrics & gynecology*, 6(2), 48–62.

<sup>28</sup> Chen EZ1 et al., Noninvasive prenatal diagnosis of fetal trisomy 18 and trisomy 13 by maternal plasma DNA sequencing. *PLoS One*. 2011;6(7):e21791. doi: 10.1371/journal.pone.0021791. Epub 2011 Jul 6

<sup>29</sup> Nicolaides KH et al., First-trimester contingent screening for trisomy 21 by biomarkers and maternal blood cell-free DNA testing. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013 Jul;42(1):41–50

<sup>30</sup> Syngelaki A et al.. Replacing the Combined Test by Cell-free DNA Testing in Screening for Trisomies 21, 18 and 13: Impact on the Diagnosis of Other Chromosomal Abnormalities. *Fetal Diagn Ther*. 2014 Feb 8

<sup>31</sup> Taylor-Phillips S, et al. Accuracy of non-invasive prenatal testing using cell-free DNA for detection of Down, Edwards and Patau syndromes: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Open*. 2016;6(1):e010002. Published 2016 Jan 18. doi:10.1136/bmjopen-2015-010002.

<sup>32</sup> Gil et. al, Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis

<sup>33</sup> <https://www.sst.dk/da/udgivelser/2017/-/media/Udgivelser/2017/Fosterdiagnostik/Retningslinjer-for-fosterdiagnostik.ashx>

<sup>34</sup> <https://www.fhi.no/publ/2016/ikke-invasiv-prenatal-testing-nipt-for-kjonnbestemmelse-av-foster.-metodev/>



syndrom og Klinefelters syndrom). Testen anses for ikke å være treffsikker når det gjelder påvisning av disse tilstandene.<sup>35,36</sup>

Metodene for analyse av cellefritt føtalt DNA (cffDNA) er også blitt utviklet til å påvise genetiske sykdommer i enkelte gen (såkalte monogene sykdommer). Testen er diagnostisk, derved navnet NIPD (non-invasive prenatal diagnostics). Dette betyr at den med sikkerhet kan avdekke de genetiske tilstander den tester for og behøves derfor ikke å suppleres med en invasiv prøve. Testen er i dag utviklet til å avdekke genetiske sykdommer som blant annet cystisk fibrose, achondroplasi og Aperts syndrom. NIPD er i dag godkjent i Norge som test ved risiko for alvorlig arvelig sykdom. Bioteknologirådet har ved en tidligere uttalelse drøftet bruk av NIPD ved risiko for alvorlig arvelig monogen sykdom<sup>37</sup>. Her mente et samlet Bioteknologiråd at en forutsetning er at den aktuelle testen for sykdommen har en presisjon som er lik eller bedre enn de invasive metodene.

## 12.5 Tidlig test uten risiko for spontanabort og før grensen for selvbestemt abort

Abortloven gir kvinner rett til selvbestemt abort såfremt inngrepet kan skje før utgangen av tolvte svangerskapsuke, og tungtveiende medisinske grunner ikke taler mot det. Dersom man ønsker å gjennomføre en abort etter tolvte svangerskapsuke kreves det en godkjennelse av abortnemnda.

Slik praksis er i dag vil fosterdiagnostikk oftest gi et endelig prøvesvar *etter* utgangen for selvbestemt abort på tolv uker. Selvbestemt abort har til nå derfor vært et valg om en ønsker barn eller ikke, ikke et valg om hvilket barn en vil ha. Da svaret på en NIPT/NIPD test kan komme allerede i uke ti av graviditeten vil det åpne for muligheten til å få flere opplysninger om fosterets arvemateriale før grensen for selvbestemt abort utløper. Dette kan bety at kvinnen i praksis vil kunne ta abort på bakgrunn av informasjonen hun får fra testen, og uten at en begrunnelse skal behandles av abortnemnda. Når det blir mulig å få mye mer informasjon om fosteret før tolvte svangerskapsuke kan det bli aktuelt å spørre om dette utfordrer abortgrensen.

På den ene side kan det å få tidlig informasjon ses på som en fordel for kvinnen, da det kan være belastende å presentere sine argumenter for ønske om en abort foran en abortnemnd. På den andre side er en bekymring at samfunnet vil kunne miste oversikt over abortgrunnlag. Dersom en mener at praksis vi har i dag med selektiv abort etter 12. svangerskapsuke er prinsipielt akseptabelt, kan man forsvare en abort tidligere i graviditeten hvis den er gjort på samme grunnlag. Hvis man derimot er mot selektiv abort, vil en teknologisk utvikling som NIPT være bekymrende, da det kan føre til at flere tar abort.

Det kan også bli aktuelt å spørre om vi skal sette begrensninger for hvilken informasjon kvinner kan få før tolvte svangerskapsuke, og i så fall, hvor vi skal sette grensen.

---

<sup>35</sup> Wang, Y., Li, S., Wang, W., Dong, Y., Zhang, M., Wang, X., & Yin, C. (2020). Cell-free DNA screening for sex chromosome aneuploidies by non-invasive prenatal testing in maternal plasma. *Molecular cytogenetics*, 13, 10. <https://doi.org/10.1186/s13039-020-0478-5>

<sup>36</sup> Hu, H., Wang, L., Wu, J. et al. Noninvasive prenatal testing for chromosome aneuploidies and subchromosomal microdeletions/microduplications in a cohort of 8141 single pregnancies. *Hum Genomics* 13, 14 (2019). <https://doi.org/10.1186/s40246-019-0198-2>

<sup>37</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2017/09/Bruk-av-NIPD-ved-risiko-for-alvorlig-arvelig-sykdom.pdf>

## 12.6 Fremtidig bruk av NIPT

Teknologien bak NIPT/NIPD endres i raskt tempo. Fra i dag å kunne avdekke trisomier og spesifikke genfeil, forventes det at den om få år vil kunne analysere alle fosterets gener. Dette skyldes i stor grad utviklingen av teknologien innen analysemetoder som gensekvensering og bioinformatikk.<sup>38</sup> Metoden videreutvikles både på universiteter og av private aktører.

I forskningen har man ved helgenomsekvensering av cffDNA vist at man kan få informasjon om hele fosterets DNA,<sup>39,40,41</sup> og det er mulig at dette i fremtiden også vil kunne tas i bruk som del av den fosterdiagnostiske testen. Den teknologiske utviklingen vil trolig også medføre at NIPT/NIPD testen på sikt vil kunne gi et helt sikkert prøvesvar og dermed ikke kreve en supplerende invasiv prøve. Disse scenarier berører flere av de etiske overveielser som ligger til grunn for dagens fosterdiagnostikk. NIPT kan åpne muligheten for å avdekke alvorlige genetiske sykdommer og spare foster, mor og familie for de lidelser disse måtte medføre. At testen på sikt vil kunne generere presise prøvesvar vil også minimere behovet for invasive prøver og risikoen for spontanabort som disse medfører.

At NIPT kan avdekke mye mer genetisk informasjon om fosteret enn KUB-testen kan i dag, kan også føre til at foreldre vil ønske mer informasjon om fosteret enn det det skulle testes for i utgangspunktet. NIPT/NIPD er en enklere og risikofri metode, og kan åpne for at etterspørselen for denne typen fosterdiagnostikk kan øke. En annen problemstilling er at jo mer detaljerte data testen genererer, desto større er risikoen for å komme over funn som ikke er relevant for den aktuelle problemstillingen. Noen funn kan være vanskelige å tolke, andre kan gi informasjon om økt risiko for sykdommer som ikke kan behandles. Dette kan skape unødvendig frykt og bekymring hos kvinnen. Det er også et argument at økende bruk av NIPT i fosterdiagnostikken kan føre til et skråplan der det blir lettere å utvide testingen til andre tilstander. I takt med at testen utvikles til å påvise flere genetiske sykdommer kan det som antydnet bli nødvendig å drøfte om en skal sette en grense for hva man skal teste for ved NIPT.

Bioteknologirådet publiserte en uttalelse om fosterdiagnostikk i 2015 hvor spørsmålet om NIPT bør tillates i fosterdiagnostikk og eventuelt til hvilke formål ble drøftet. Et av spørsmålene som var sentrale var om NIPT bør tillates til et begrenset formål, selv om det er mulig å finne ut mer ved å kartlegge hele arvematerialet til fosteret. Bioteknologirådet mente da at «NIPT bør kunne nyttast for å undersøke fosteret etter dei kriteria som til ei kvar tid gjeld for fosterdiagnostikk». Videre understreket rådet at «[d]et er ein føresetnad at det er gjort gode valideringsstudiar, og at metodane elles fyller krava til metodegodkjenning i helsevesenet».

## 12.9 Tillate NIPT for alle gravide kvinner med egenbetaling

Bioteknologiforliket ønsker å tillate NIPT for alle gravide kvinner, men legger opp til full egenbetaling dersom det ikke er indikasjoner på KUB-testen og kvinnen ikke har et definert risikosvangerskap.

---

<sup>38</sup> Chitty, L. S., & Lo, Y. M. (2015). Noninvasive Prenatal Screening for Genetic Diseases Using Massively Parallel Sequencing of Maternal Plasma DNA. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine*, 5(9), a023085. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a023085>

<sup>39</sup> Lo YM, et al. Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetic and mutational profile of the fetus. *Sci Transl Med*. 2010;2(61):61ra91.

<sup>40</sup> Fan HC, et al. Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome. *Nature*. 2012;487(7407):320–324.

<sup>41</sup> Kitzman JO, et al. Noninvasive whole-genome sequencing of a human fetus. *Sci Transl Med*. 2012;4(137):137ra76.

Dette åpner opp for at private aktører kan tilby NIPT-testen til alle gravide som måtte ønske en slik test.

Danmark har hatt et lignende tilbud siden NIPT testen ble godkjent. Her tilbys NIPT som del av den offentlige helsetjeneste dersom KUB-testen viser økt risiko for trisomi. Utover dette tilbys NIPT-testen på flere private klinikker til alle gravide som måtte ønske en slik test. I Danmark er tilbudet om fosterdiagnostikk til alle bygget på argumentet om kvinners rett til selvbestemmelse og at gravide skal kunne ta egne valg om den informasjon de ønsker å få. Man har ikke satt begrensninger for hvilken informasjon om fosteret som kan gis på de private klinikker og kvinner kan i tillegg til trisomier få opplyst kjønn og risiko for en rekke sjeldne genetiske sykdommer. Disse inkluderer blant annet endret antall kjønnskromosomer (som Turner og Klinefelter syndrom) og tilstander som skyldes kromosomdelesjoner (som DiGeorge syndrom). Grunnet manglende studier er det en betydelig usikkerhet om hvor sikker testen er til å påvise de forskjellige genetiske sykdommene. Dette har reist bekymring omkring bruken av NIPT til påvisning av disse tilstandene.

Fordelen ved et privat tilbud er at de som ikke får tilbudet de ønsker fra det offentlige, kan ta en test på en privat klinikk. Flere kvinner vil da kunne benytte seg av ny og bedre teknologi, samtidig med at samfunnet ikke må prioritere en slik ordning. Et argument mot å åpne opp for private tilbud er at det kan skape et classeskille hvor kun de kvinner som har råd kan benytte seg av tilbudet. Et annet dilemma er at testene som tilbys i det private ikke alltid er like sensitive og spesifikke for sykdommene de screener for, noe som kan føre til unødvendig bekymring for kvinnen eller at man tar abort på feil grunnlag.

Flertallet i Bioteknologiforliket fremmer følgende forslag:

«Stortinget ber regjeringen sørge for at NIPT blir tillatt å utføre i Norge for alle gravide kvinner.»

#### **Bioteknologirådets anbefalinger om NIPT:**

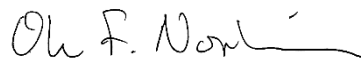
Bioteknologirådets medlemmer Ishita Barua, Trygve Brautaset, Kristin Børresen, Bushra Ishaq, Synne Lerhol, Raino Malnes, Ole Frithjof Norheim og Bente Sandvig er enig i forslaget om å tillate NIPT til alle gravide som et offentlig tilbud ved forhøyet risiko. Ved andre tilfeller mener disse medlemmene at NIPT skal være tillatt mot egenbetaling. Medlemmene forutsetter at det utformes klare retningslinjer for hvilke tilstander det kan testes for. Dersom ikke alle gravide får tilbudt NIPT som del av en offentlig rutineundersøkelse, kan private tilbud sørge for at flere kvinner vil få tilgang til NIPT, som er en bedre metode for påvisning av trisomi 13, 18 og 21. Medlemmene understreker at en forutsetning for dette er at metodikken som tilbys i privat regi er kvalitetssikret.

Benedicte Paus mener NIPT for trisomier kan tilbys til alle gravide og være offentlig finansiert.

Bioteknologirådets medlemmer Inge Lorange Backer, Trine Hvoslef-Eide, Hans Ivar Hanevik og Anne Ingeborg Myhr mener at NIPT kun bør tillates til gravide etter medisinsk indikasjon, og at det offentlige finansierer dette. Det går et viktig skille mellom fosterdiagnostikk ved forhøyet risiko og fosterdiagnostikk uten indikasjon. Medlemmene mener at et privat tilbud vil bidra til å skape et classeskille, hvor kun de som har råd og tilgang til klinikker kan benytte seg av tilbudet.

Bioteknologirådets medlemmer Geir Sverre Braut og Morten Magelssen ønsker ikke å tillate NIPT-test, verken i offentlig eller privat regi. Medlemmene mener at ved å tilby en slik test vil man sende et signal til mennesker som lever med disse tilstandene, om at de er uønsket. I tillegg åpner NIPT opp for muligheten til å få opplyst mye mer om arvematerialet, noe som kan ta oss ut på et skråplan hvor det blir lettere å teste for andre tilstander.

Med vennlig hilsen



Ole Frithjof Norheim

leder



Elisabeth Gråbøl-Undersrud

fungerende direktør

Saksbehandlere: seniorrådgiver Hilde Mellegård, seniorrådgiver Truls Petersen, seniorrådgiver Caroline Bianchi Strømme, fungerende direktør Elisabeth Gråbøl-Undersrud