

Helse og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 Oslo

Kopi: Helsedirektoratet

Vår ref.: 2021/131

Deres ref.: -

Dato: 08.07.2021

Fremtidens genetiske fosterdiagnostikk

Med denne uttalelsen ønsker Bioteknologirådet å legge til rette for en bred debatt om viktige etiske og samfunnsmessige problemstillinger rundt fremtidens genetiske fosterdiagnostikk. Det vil aldri bli full enighet om fosterdiagnostikkens formål og hvordan den bør reguleres. Derfor er det viktig med en grundig diskusjon som favner om de ulike verdiene, hensynene og argumentene som er til stede i samfunnet.

Bioteknologiloven ble endret i mai 2020 slik at genetisk fosterdiagnostikk nå er tillatt for alle gravide. Dette er en viktig prinsipiell endring siden fosterdiagnostikk tidligere har vært forbeholdt en særskilt gruppe gravide basert på en medisinsk risikovurdering. Denne utvidelse av *hvem* som kan benytte seg av fosterdiagnostikk, sett sammen med at *omfanget* av hva man vil kunne teste for vil øke, gjør at Bioteknologirådet ønsker å sette fremtidens genetiske fosterdiagnostikk på dagsorden.

I denne uttalelsen forstås fosterdiagnostikk som testing i vid forstand, av både medisinske og ikke-medisinske egenskaper og tester med både høy og lav diagnostisk kvalitet. Dette er en betydelig utvidelse av begrepet sammenlignet med definisjonen i dagens bioteknologilov og gjøres for ikke å legge begrensninger for den prinsipielle diskusjonen.

Bioteknologirådet ser for seg at problemstillingene rundt fremtidens genetiske fosterdiagnostikk vil foregå langs tre hovedakser:

- 1) hva skal det testes for – bør testingen begrenses til relevante medisinske tilstander, eller skal man kunne teste for alt, inkludert ikke-medisinske evner og egenskaper?
- 2) hvem skal få tilgang – bør tilgangen til genetisk fosterdiagnostikk begrenses på noen måte, eller skal den gravide selv kunne bestemme?
- 3) hvordan skal fosterdiagnostikken finansieres – hva skal den offentlige helsetjenesten ha ansvar for å tilby, og hva skal finansieres av hver enkelt?

Hva samfunnet mener om disse problemstillingene avhenger i stor grad av hvordan ulike verdier og hensyn vektlegges. Spesielt vil ulike holdninger til fosterets moralske status og retten til selvbestemmelse for den gravide gi ulike svar på hvordan fremtidens genetiske fosterdiagnostikk bør være. Det finnes ulike syn og holdninger til dette i dagens samfunn, og det er også tilfelle innad i Bioteknologirådet. Det komplekse samspillet mellom arv og miljø gjør at testing for mange evner og egenskaper kanskje aldri vil kunne ha den kvaliteten og utsagnskraften som mange mener er nødvendig for å tilby slike tester. Likevel er det et faktum at noen slike gentester allerede markedsføres og tilbys av kommersielle aktører.

Uttalelsen har blitt drøftet på rådsmøtene 11. februar, 25. mars og 17. juni.

1. Bakgrunnen for uttalelsen

Under behandling av bioteknologiloven våren 2020, gjorde Stortinget flere endringer i tilbudet om fosterdiagnostikk. Bioteknologirådet har tidligere uttalt seg om flere av disse endringene¹, inkludert endringer som innebærer at flere gravide med økt risiko for å få et barn med en trisomi vil få *tilbudt* en NIPT-basert² trisomitest i den offentlige helsetjenesten. I tillegg blir trisomitesten *tillatt* for alle gravide kvinner, men da ikke som en del av det offentlige tilbudet og må kjøpes privat. Endringene innebærer at genetisk fosterdiagnostikk som før var forbeholdt en bestemt gruppe gravide basert på en medisinsk risikovurdering, nå i prinsippet blir tilgjengelig for alle gravide kvinner.

Genetisk prenatal diagnostikk gir informasjon om fosterets genetiske egenskaper³. Til slike analyser trengs fosterets arvemateriale. Dette kan man i dag få tak i på ulike måter. Morkakeprøver og fostervannsprøver er invasive, og medfører en liten risiko for spontanabort som anslåes til rundt 0,5 %⁴. Fordi analysesvarene er pålitelige ansees disse testene som diagnostiske, og benyttes til å bekrefte eller avkrefte tilstander hos fosteret.

Ved NIPT kan cellefritt føtalt DNA analyseres ved å ta en blodprøve av mor. Dette fjerner risikoen for utilsiktet abort. NIPT brukt til trisomitesting er pr i dag ikke god nok til å klassifiseres som en diagnostisk test, men sees på som en screeningundersøkelse som påviser økt risiko for en tilstand. Bekreftelse av et slikt funn krever derfor en påfølgende invasiv diagnostisk test. I Norge er NIPT godkjent for trisomi 13, 18 og 21 (trisomitest). I tillegg kan NIPT benyttes til å bestemme fosterets kjønn ved utredning av sjeldne arvelige kjønnsbundne sykdommer, og til bestemmelse av blodtype dersom mor og foster har ulik rhesus-type (rhesus-uforlikelighet). I andre land kan gravide også teste fosteret for en rekke andre tilstander ved hjelp av NIPT, blant annet for flere kromosomtilstander og arvelige sykdommer som skyldes defekte enkeltgener^{5,6}.

Teknologien utvikler seg og vi får stadig mer kunnskap. Det gir grunn til å tro at det i fremtiden vil være mulig å teste for langt flere tilstander og egenskaper, og med større

¹ Bioteknologirådets uttalelse om bioteknologiforliket fra AP, FrP og SV

² NIPT står for non-invasive prenatal testing

³ Tidlig ultralyd og blodprøver i tilknytning til denne undersøkelse ikke *genetiske* egenskaper ved fosteret og vil derfor ikke omtales i denne uttalelsen.

⁴ <https://www.helsenorge.no/undersokelse-og-behandling/fosterdiagnostikk/>

⁵ Zhang, J., Li, J., Saucier, J.B. *et al.* Non-invasive prenatal sequencing for multiple Mendelian monogenic disorders using circulating cell-free fetal DNA. *Nat Med* **25**, 439–447 (2019).

⁶ <https://www.nipd.com/products/prenatal/veragene-patients/>

nøyaktighet. At NIPT er relativt lite ressurskrevende, kan gjennomføres tidlig i svangerskapet og ikke medfører noen økt risiko for spontantabort er andre relevante hensyn. Det er derfor rimelig å anta at dagens regulering og bruk av NIPT vil bli utfordret. Utsikten til at man med en enkel blodprøve vil kunne undersøke alle fosterets gener på en nøyaktig måte vil gi nye premisser for diskusjonen om genetisk fosterdiagnostikk.

En slik utvikling aktualiserer en rekke problemstillinger rundt fremtidens bruk av genetisk fosterdiagnostikk i Norge. Bioteknologirådet mener man allerede nå bør drøfte hva vi som samfunn tenker vi skal bruke fremtidens teknologier til og hvordan disse eventuelt bør reguleres.

Rådets uttalelse starter med en kort orientering om dagens muligheter og bestemmelser. Deretter introduseres et tenkt fremtidsscenario for å belyse de prinsipielle spørsmålene som vil oppstå⁷. Videre omtales verdier og berørte parter i diskusjonen om fosterdiagnostikk, før vi på bakgrunn av dette løfter frem etiske og samfunnsmessige problemstillinger knyttet til fremtidens genetiske fosterdiagnostikk.

2. Genetisk fosterdiagnostikk i utvikling

2.1. Teknologisk aspekter

Etter at teknologien for å lese og analysere DNA er blitt videreutviklet, er det mulig å gjøre stadig mer omfattende genetiske undersøkelser av DNA fra foster. Neste-generasjonssekvensering (NGS) har ført til et paradigmeskifte innen genetisk diagnostikk, da det er mulig å gjøre stadig mer omfattende undersøkelser av eksomet (den delen av arvematerialet som koder for gener) eller hele genomet. Ved å analysere foster-DNA fra morkake eller fostervann (invasive prøver) kan man allerede i dag produsere svært mye genetiske data og finne en rekke avvik i arvematerialet uten at man vet hva dette betyr for fosteret og det fremtidige barnet. Bioinformatikk er en viktig del av NGS-teknologien, da det er store mengder data som skal behandles etter sekvensering. Også på dette feltet er det forventet en stor utvikling de neste årene.

I dag baserer de fleste typer NIPT seg på NGS for å analysere cellefritt DNA som kan detekteres i mors blod. Noen nyere kommersielle tester kan gjøre dette allerede fra svangerskapsuke 9.⁸ Dette er tidligere enn hva som har vært mulig med andre genetiske fosterdiagnostiske metoder. Cellefritt føtalt DNA kan påvises i mors blod fra uke 5–7 i graviditeten⁹, og mengden DNA øker utover i svangerskapet. Det er derfor mulig at cellefritt DNA fra fosteret i fremtiden vil kunne analyseres enda tidligere enn det som er mulig i dag¹⁰.

⁷ Scenarioet er ikke en spådom, og det er ulike syn på realismen i scenarioet innad i rådet. Det brukes her som et metodisk grep for å få frem ulike verdier, hensyn og formål for fremtidens fosterdiagnostikk.

⁸ <https://www.natera.com/womens-health/panorama-nipt-prenatal-screening>

⁹ Mary E. Norton, Noninvasive fetal genome analysis, Proceedings of the National Academy of Sciences Dec 2016, 113 (50) 14173-14175; DOI: 10.1073/pnas.1617112113

¹⁰ Dagens fosterdiagnostiske praksis er innrettet slik at informasjon om fosteret (for eksempel om kjønn) ikke skal gis før etter uke 12. Dette er regulert i bioteknologilovens §4-5. Det vil derfor være naturlig å se fosterdiagnostikk i sammenheng med retten til selvbestemt abort, men en konkret diskusjon orientert rundt grensen for selvbestemt abort i fremtiden er ikke et tema i denne uttalelsen

I dag er NIPT for trisomi 13, 18 og 21 bredt tilgjengelig på verdensbasis. I de siste årene har utenlandske kommersielle aktører utvidet tilbudet og tilbyr nå tester og risikoberegning for tilstander som:

- mikrodelesjoner (for eksempel DiGeorges syndrom)
- endret antall kjønnskromosomer (for eksempel Klinefelters syndrom og Turners syndrom)
- sjeldne trisomier (trisomier som ikke involverer kromosom 13, 18, 21, X eller Y)
- enkeltgensykdommer (som enkelte typer syns- og hørselstap, blødersykdommer mm.)

Kvaliteten på disse analysene kan variere, og ut fra dagens metodekrav er det ikke sikkert disse testene ville blitt godkjent i Norge. Det er likevel relevant å se på slike tester som er under utvikling og som brukes i utlandet. En grunn til dette er at tilbudet og tilgjengeligheten av ulike tester – med varierende kvalitet – med stor sannsynlighet vil øke i fremtiden. En annen er at kvaliteten på testene vil bli bedre. Forskjellige *proof-of-concept* studier bekrefter at det er mulig å helgenomsekvensere fosterets DNA basert på fritt føtalt DNA i mors blod.^{11,12,13,14} Selv om en slik gjennomlesing av alle fosterets gener med NIPT ennå ikke er tilgjengelig i praksis, viser de nevnte studiene at det er teknisk mulig. En annen grunn er at mange av disse testene allerede i dag er tilgjengelige for norske kvinner, enten ved å sende blodprøvene utenlands, eller ved å selve reise til andre land hvor slik testing tilbys.

Et konkret eksempel som illustrerer problemstillingene nevnt over er Evita-testen¹⁵. Dette er en type NIPT utviklet i Danmark som ble kommersielt tilgjengelig i april 2021. En viktig forskjell fra andre tilgjengelige NIPT tester er at denne testen er den første kommersielle testen som benytter hele fosterceller som sirkulerer i mors blod. Dette gjør at den lettere kan teste for avvik i alle kromosomene og i prinsippet gjøre analyser av hele genomet til fosteret enn ved bruk av cellefritt føtalt DNA. Foreløpig er testen bare tilgjengelig på enkelte privatklinikker i Danmark, men norske kvinner kan reise dit for å gjøre testen, som per i dag koster rundt 16 500 norske kroner.

2.2. Andre medisinskfaglige og samfunnmessige aspekter

I tillegg til utviklingen av tester til bruk i genetisk fosterdiagnostikk er det også andre aspekter som vil være relevante for fremtidens fosterdiagnostikk.

- Utviklingen i medisinsk genetikk vil gi mer kunnskap om hvordan ulike gener og variasjoner og mutasjoner i disse er knyttet til sykdommer og sannsynligheten for å bli syk

¹¹ 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.

¹² Fan HC, et al. Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome. *Nature*. 2012;487(7407):320–324.

¹³ Kitzman JO, et al. Noninvasive whole-genome sequencing of a human fetus. *Sci Transl Med*. 2012;4(137):137ra76.

¹⁴ K. C. Allen Chan et al., 2nd generation noninvasive fetal genome analysis Proceedings of the National Academy of Sciences Oct 2016

¹⁵ <https://evitatest.com/>

- Ny genterapi og andre behandlingsformer kan gjøre at vi kan behandle sykdommer som vi ikke har behandling for i dag
- Med nye metoder for genredigering kan vi målrettet gjøre endringer i cellenes DNA; både i kroppsceller, kjønnseller og i befruktede egg. Dette kan gjøre det mulig å gjøre endringer og korrigere tilstander både før og etter fødsel

Hvordan disse teknologiske mulighetene vil bli sett på av samfunnet og eventuelt ønskes regulert, er noe som vil bli påvirket av ulike forhold i samfunnet.

- Samfunnets holdninger til fosterdiagnostikk kan endres. Det samme gjelder samfunnets holdninger til hva som ansees som sykdom og hva som ansees som å være normalt (i betydningen ikke-syk). Dette kan påvirkes av både medisinske, teknologiske og samfunnsmessige forhold.
- De politiske holdningene til fosterdiagnostikk, og ikke minst reguleringen av slik diagnostikk kan også endres. Her er de siste års politiske debatt og påfølgende endringer i bioteknologiloven et eksempel.
- Endringer i infrastruktur og marked for fosterdiagnostikk kan påvirke tilgjengelighet og muligheten til å regulere. Det er allerede i dag mulig å sende biologisk materiale for genetisk testing ut av landet (til eksempel for slektsgranskning), og noen gravide får sendt blodprøver til andre land for fosterdiagnostikk. Å påvirke reguleringen av tester i andre land er vanskelig. Å regulere hvordan norske kvinner bruker tester i utlandet er utfordrende.

3. Et tenkt fremtidsscenario:

Omfattende genetisk fosterdiagnostikk tilgjengelig for alle

Elsa er gravid i uke 7 og venter sitt første barn. Både Elsa og José, barnets far, er friske og det er ingen spesielle sykdomsopphopninger i noen av familiene. Det er ingen økt risiko forbundet med svangerskapet som hittil har forløpt som normalt.

Så godt som alle gravide benytter seg av genetisk fosterdiagnostikk. Flere private aktører tilbyr omfattende genetiske fosterdiagnostiske tester. Den som Elsa har kjøpt koster rundt 10 000 kroner og tilbys i de fleste større byer i Norge. Diagnostikken inkluderer en konsultasjon på forhånd, blodprøvetaking, selve analysen og en konsultasjon hvor resultatene legges frem. Prosessen tar til sammen rundt to uker.

Resultatene fra testene er sikre, og analyser av invasive prøver er ikke nødvendig for å bekrefte eller avkrefte funn. Likevel vil det ikke alltid være mulig å si noe om konsekvensene av mutasjonene og variantene som påvises.

Testen som Elsa har kjøpt er en helgenomsekvensering, en fullstendig analyse av fosterets arvestoff som kan påvise mutasjoner og genetiske varianter som er knyttet til en lang rekke tilstander og egenskaper. Disse funnene kan ha både kjente og ukjent betydninger for fosteret: Noen mutasjoner vet man med sikkerhet vil føre til alvorlig sykdom hos det fødte barnet. Andre mutasjoner vet man vil føre til sykdom, men graden av alvorlighet kan variere. Noen mutasjoner gir økt sannsynlighet for å få en sykdom i løpet av livet. Testen kan også si noe om fosterets fremtidige evner og egenskaper som ikke har medisinsk betydning. Eksempler på dette er høydevekst, fysisk talent, kreativitet og musikalitet.

En slik fosterdiagnostisk test kan være nyttig for Elsa og José, men gir også utfordringer. For å gi en oversikt over ulike typer genetiske tilstander og egenskaper som man kan tenkes påvist i en slik fosterdiagnostisk test har vi delt genetiske tilstander og egenskaper inn i fire kategorier som alle har konkrete eksempler i ulike tabeller i vedlegg 1 side 17:

1. genetiske tilstander hvor alle med genfeil blir syke og hvor sykdomsuttrykket er entydig og kjent (tabell 1)
2. genetiske tilstander hvor alle med genfeil blir syke, men hvor sykdomsforløpet kan variere (tabell 2)
3. genetiske tilstander hvor ikke alle med genfeil blir syke, men gir økt livstidsrisiko for en sykdom, og hvor risikoen for å utvikle sykdommen kan variere (tabell 3)
4. ikke-medisinske genetiske egenskaper som er knyttet til bestemte evner og personlighetstrekk (tabell 4)

I det følgende diskuterer vi positive og negative konsekvenser av en fremtid hvor bred genetisk fosterdiagnostikk er tilgjengelig, og bruker disse fire ulike gruppene til å illustrere viktige etiske og samfunnsmessige problemstillinger som følger av dette.

4. Etikk og verdigrunnlag i fosterdiagnostikken

4.1. Verdier

I bioteknologilovens formålsparagraf¹⁶ gis det uttrykk for et sett med overordnede verdier og hensyn som skal ligge til grunn for medisinsk bruk av bioteknologi:

Formålet med denne loven er å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv.

Rettferdighet, likhet, solidaritet, menneskeverd og respekt for enkeltmenneskets frihet og integritet er del av samfunnets verdigrunnlag og er av betydning for alle medlemmer av samfunnet. Verdiene gjenspeiles også i den offentlige helsetjenesten. Samtidig kan det være stor uenighet om hvordan disse verdiene skal forstås og balanseres mot hverandre. I diskusjonen om fosterdiagnostikk er det kanskje spesielt uenighet om synet på hvor mye selvbestemmelse skal vektlegges, og synet på fosterets moralske status og rettigheter. Denne uenigheten er også til stede innad i Bioteknologirådet.

I den medisinsk-etiske tradisjonen står fire etiske prinsipper sterkt¹⁷: velgjørenhet, ikke skade, rettferdighet og selvbestemmelse. Disse er nyttige for å konkretisere og analysere følgene ulike valg om fosterdiagnostikken vil kunne gi.

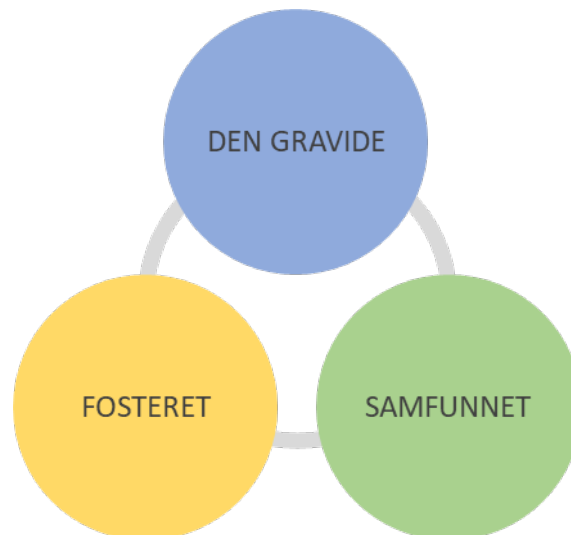
4.2. De som er berørt

¹⁶ Bioteknologiloven §1-1 Lovens formål

¹⁷ Tom L. Beauchamp and James F. Childress. Principles of biomedical ethics. Oxford University Press 2001.

Fosterdiagnostikk berører mange. Noen er åpenbare parter¹⁸, mens andre er mer indirekte berørt. Det er også ulike syn på hvem som faktisk er en berørt part og i hvor stor grad de er berørte. Dette er relevant for hvordan ulike verdier vektlegges og hvilke interessemotsetninger som er til stede. Innad i Bioteknologirådet er det noe ulike syn på hvem som er de berørte parter i diskusjonene om fosterdiagnostikk og hvor mye disse partenes interesser skal vektlegges.

I de videre vurderingene av berørte parter og deres interesser har rådet valgt å ta utgangspunkt i den gravide, fosteret og samfunnet. De direkte involverte er den gravide kvinnen og fosteret¹⁹. Videre er kvinnens partner en part, som ofte, men ikke alltid, har sammenfallende interesser med den gravide kvinnen. Man kan også tenke seg at andre gravide og deres foster er indirekte berørt av diskusjonen, ettersom de potensielt kan bli direkte involverte parter. Barn som lever med tilstander hvor fosterdiagnostikk diskuteres er også en part, sammen med familiene til disse barna. Til sist er også helsetjenesten og samfunnet parter i en slik diskusjon. Sentrale parter er illustrert i figur 1.



Figur 1. Viktige berørte parter.

4.2.1. Den gravide

At fosterdiagnostikk fremmer den gravides selvbestemmelse er ofte trukket frem som et sterkt argument. Muligheten til å ta velinformerte valg om egen helse styrkes ved at mer kunnskap om fosteret frembringes ved fosterdiagnostikk. Fra et politisk liberalt ståsted vil man kunne argumentere for at det i saker hvor det er uenighet om hva som er rett å gjøre vil være riktig at det er individet selv som må få bestemme.

¹⁸ Begrepet 'berørte parter' er vanlig å bruke i etikken, uten at det nødvendigvis betyr at deres interesser skal vektlegges likt. Innen juridisk litteratur har begrepet 'part' en noe annen betydning.

¹⁹ Hvorvidt og eventuelt når i utviklingen fosteret blir en berørt part i etisk og juridisk forstand er i seg selv et mye diskutert spørsmål som denne uttalelsen ikke tar stilling til.

Genetisk fosterdiagnostisk vil gi Elsa og José mer informasjon og kunnskap om fosteret. Mer kunnskap er ofte ansett som et gode. Informasjonen kan i seg selv være til nytte: om alt er normalt vil dette kunne virke betryggende. Om man finner tilstander som kan behandles vil dette kunne gi en medisinsk nytte. Og selv om man ikke kan behandle tilstanden kan det være nyttig å være forberedt på at barnet som blir født vil få spesielle behov. Mange vil også mene at informasjon som gjør at man velger å avbryte svangerskapet gir nytte. Dette er relevant i ulike situasjoner hvor fosteret er alvorlig sykt eller har alvorlige utviklingsavvik, og hvor tidlig avbrudd av svangerskapet er bedre for kvinnen enn et sent avbrudd.

Ut fra rettferdighetshensyn vil man kunne argumentere for at likebehandling av alle gravide er et gode, og at dersom noen har tilgang til genetisk fosterdiagnostikk bør alle ha tilgang.

Informasjon fra fosterdiagnostikk kan også være en ulempe. Omfattende testing kan føre til usikkerhet, både på grunn av en omfattende informasjonsmengde og fordi det vil være usikkerhet om hva enkeltfunn faktisk kan bety. Noen kan mene at denne usikkerhet er en belastning. Mutasjoner hvor ikke alle faktisk blir syke, funn som predikerer sannsynlighet for fremtidig sykdom og falskt positive og negative funn kan alle gi bekymring og uro. Dersom beslutninger tas på feil grunnlag kan dette føre til skade. På den andre siden kan andre mene at usikkerheten og den eventuelle bekymringen er en uunngåelig bieffekt som følger av mer informasjon og noe man må akseptere. Man kan argumentere for at det må være opp til din den enkelte kvinne å vurdere i hvilken grad usikker og omfattende informasjon er å regne som en ulempe for henne eller ikke.

4.2.2. Fosteret

I et etisk perspektiv er det naturlig å trekke frem fosterets moralske status. I hvor stor grad skal fosteret ansees som en part med moralsk status og menneskeverd? Dette spørsmålet er relevant siden fosterdiagnostikken er nært knyttet til avgjørelser om svangerskapsavbrudd. Hvorvidt fosteret ikke har menneskeverd, har gradvis menneskeverd ettersom svangerskapet utvikles eller har fullt menneskeverd fra unnfangelsen av vil kunne prege hvordan man ser på hele fosterdiagnostikken. Dette er det ulike syn på både i samfunnet og innad i Bioteknologirådet.

For fosteret vil fosterdiagnostikk ha en klar nytte i tilfeller hvor dette fører til behandling og tiltak som forbedrer fremtidig helse for barnet som blir født. Mange vil også hevde at å forhindre at et foster med alvorlige misdannelser blir født utgjør en nytte for fosteret selv. Dette er imidlertid et komplekst filosofisk spørsmål: kan det ansees som et gode å ikke eksistere? Ved svært alvorlige tilstander som innebærer mye lidelse vil kanskje de fleste si at det er riktig, men hvor skal grensen gå?

Det fremtidige barnet

Selv om en fosterdiagnostisk undersøkelse viser avvik, trenger ikke dette å føre til et svangerskapsavbrudd. I fremtiden vil mange barn bli født etter at det har blitt gjort ulike funn ved genetisk fosterdiagnostikk i svangerskapet. Det er derfor etisk relevant å også se på hvilke konsekvenser kunnskapen fra fosterdiagnostikken kan få for det fremtidige barnet. Etter at barnet blir født er det flere forhold som endrer seg. Et barn har flere og sterkere rettigheter enn et foster. Ikke minst er hensynet til barnets fremtid og barnets beste sterkere. Mors eventuelle partner er trolig en mer involvert part, selv om dette også kan være tilfelle under graviditeten, og har like mye ansvar og rettigheter som forelder.

Kunnskapen som fosterdiagnostikken har gitt Elsa og José påvirker nå det fødte barnet i langt større grad. Barnets rett til ikke å vite står sterkt, her i betydningen av å ikke vite om

eventuelle genetiske disposisjoner og risiko for fremtidig sykdom. Prediktiv gentesting av barn i regi av helsetjenesten er i dag nøye regulert i bioteknologiloven²⁰. Stortinget har også bedt regjeringen sørge for at slik gentesting av barn utenfor helsetjenesten blir forbudt. Er det grunnlag for å mene at slik testing av foster er annerledes?

Et annet aspekt er knyttet til det fremtidige barnets selvbestemmelse og dets interesse i å ha en åpen fremtid. Denne problemstillingen vil særlig aktualiseres ved testing av bestemte egenskaper hos fosteret. Dersom Elsa og José finner at deres fremtidige barn har genetiske egenskaper som er assosiert med for eksempel utholdenhetsidrett eller sjakk, vil det påvirke hvilke valg og muligheter de som foreldre gir til barnet i oppveksten?

4.2.3. Samfunnet

Formålsparagrafen i bioteknologiloven skal sikre at medisinsk bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Samfunnet er her ment som fellesskapet av individer som sammen bestemmer hvordan ting bør være, gjennom normer, lover og regler. I fremtidsscenarioet er genetisk fosterdiagnostikk så vanlig at mange gravide vil bli en direkte involvert part, mens andre aldri vil bli direkte involvert. Likevel kan alle ha meninger om hvordan samfunnet er innordnet og forholder seg til store etiske spørsmål av allmenn interesse.

Mange vil se på den offentlige helsetjenesten som en del av samfunnet, og som også deler mange av de samme verdiene. Rettferdighet, likhet, solidaritet, menneskeverd og respekt for enkeltmenneskets frihet og integritet er viktige verdier i helsetjenesten spesielt og i samfunnet generelt. Likevel vil helsetjenesten kunne ta andre hensyn og andre avveininger enn samfunnet som helhet. Det samme vil gjelde for private helsetilbud som i praksis ikke alle vil ha tilgang til.

Et samfunnsperspektiv vil nødvendigvis romme forskjellige og motstridende syn. Respekten for enkeltmenneskets frihet og selvbestemmelse vil for eksempel kunne komme i konflikt med retten til ikke å bli diskriminert eller behandlet urettferdig. Dersom formålet med fosterdiagnostikk er å forhindre at det fødes barn med spesifikke sykdommer eller egenskaper kan dette sees på som diskriminerende og stigmatiserende for de som allerede lever med disse tilstandene. At det i det hele tatt finnes et tilbud for å teste vil kunne oppleves som et press om at dette er noe som samfunnet forventer at man gjør. Det kan også tenkes at en omfattende bruk av fosterdiagnostikk gjør noe med hele samfunnet og måten vi ser og tenker på mangfold og annerledeshet. Noen vil mene at omfattende bruk av fosterdiagnostikk er til skade for samfunnet og i strid med formålsparagrafen i dagens bioteknologilov. En statlig tilrettelagt leting etter enkelte genetiske egenskaper hos fosteret kan gå på tvers av viktige prinsipper som likeverd, ikke-diskriminering og retten til liv.

Fosterdiagnostikk kan likevel ansees å være gunstig for samfunnet dersom det fører til at færre barn med alvorlige sykdommer og utviklingsavvik blir født. Dette vil være kostnadsbesparende og dermed øke ressursene tilgjengelig for å behandle og tilrettelegge for andre sykdommer og tilstander. Samtidig kan fosterdiagnostikk være ressurskrevende, og helsegevinsten av slik testing er omdiskutert og usikker. Prioriteringshensyn og alternativkostnaden av ulike tester vil alltid være relevant i et samfunnsperspektiv. Selv om en test kan være nyttig for noen betyr ikke det automatisk at den kan prioriteres.

²⁰ Bioteknologiloven §5-7

5. Problemstillinger som aktualiseres av fremtidsscenarioet

I fremtidsscenarioet har Elsa og alle andre som er gravide tilgang til omfattende genetisk fosterdiagnostikk. Her er det flere problemstillinger som fremkommer og valg som må tas. Uten et bevisst forhold til og aktiv samfunnsdebatt om disse veivalgene er det fare for at teknologien i for stor grad blir styrende for utviklingen. Dette kan utfordre bioteknologilovens formålsparagraf og gi endringer i samfunnet vi ikke nå ser konsekvensene av.

Slik Bioteknologirådet ser på utviklingen mot fremtidens fosterdiagnostikk går hovedproblemstillingene langs tre akser:

1. hva skal man kunne teste for?
2. hvem skal få tilgang til slike tester?
3. hvordan skal testene finansieres?

Er det ønskelig at man undersøker hele arvematerialet til fosteret, slik som Elsa har gjort, eller er det noen tester for noen typer tilstander som bør forbys? Skal alle som vil selv få velge hvor omfattende den genetiske fosterdiagnostikken skal være, eller skal tilbudet reguleres? I tillegg vil hvordan man ønsker og eventuelt har adgang til å regulere tilbudet av fosterdiagnostikk være et helt sentralt moment. Bør det være et skille mellom hva den offentlige helsetjenesten tilbyr og hva som kan kjøpes privat? Er det noen tester for noen typer genetiske egenskaper som bør forbys, uavhengig av hvem som tilbyr de?

5.1. Hva skal man kunne teste for?

5.1.1. Å forhindre sykdom

Et formål med fremtidens fosterdiagnostikk kan være å forhindre sykdom. Da må man også gjøre seg betraktninger om hvordan sykdommens alvorlighetsgrad skal påvirke dette formålet. En hensikt med fosterdiagnostikk kan være å unngå at det fødes barn med *alvorlig* sykdom, og da vil det være naturlig å argumentere for at man bare skal teste for alvorlige sykdommer og eventuelt risikofaktorer for disse. Et viktig spørsmål vil da være hva som skal ansees som alvorlig sykdom. En annen problemstilling er tester som påviser økt risiko for sykdom hos det fremtidige barnet. Hvordan skal foreldrenes ønske om informasjon balanseres mot det fremtidige barnets rett til ikke å vite?

Noen tilstander vil av de aller fleste ansees som alvorlige. Dette er tilstander som ansees som uforenlige med liv eller som medfører høy lidelse og dødelighet for barnet. Eksempler på dette er listet i tabell 1 i vedlegg 1. Et eksempel på en slik sykdom er metakromatisk leukodystrofi (MLD) som er en progredierende sykdom som debuterer rundt 2-års alder, med et veldig raskt sykdomsforløp. Det finnes ingen behandling for sykdommen, som innebærer stor smerte for barnet og fører til død innen få år etter diagnosen stilles.

Det finnes et bredt spekter av genetiske tilstander med varierende grad av alvorlighet. Genetiske tilstander med variabel ekspressivitet, som nevrofibromatose 1 og Marfans syndrom, er listet i tabell 2. Her vil ikke en fosterdiagnostisk test kunne si noe om hvor alvorlig tilstanden vil bli for det fremtidige barnet. Dersom formålet med fosterdiagnostikken er å forhindre sykdom gjennom selektiv abort må man et eller annet sted sette en grense og

bestemme hvilke sykdommer som skal være alvorlige nok. Dette fordrer to vurderinger: hvem skal definerer alvorlighet og hvordan skal alvorlighet defineres.

Hvem definerer alvorlighet?

Det er viktig å diskutere hvem som kan og bør definere hva som er en alvorlig tilstand. Ulike parter kan ha ulike meninger om hva som er alvorlig. Et viktig hensyn er også at alvorlighet ikke nødvendigvis er en egenskap som bare tilhører en tilstand og den som har denne tilstanden. Hvordan samfunnet legger til rette for mennesker med ulike grader av alvorlig sykdom har mye å si for hvor alvorlig en sykdom kan vurderes. Dette har både en praktisk relevans, som for eksempel fremkommelighet og tilgjengelighet for mennesker med fysiske begrensninger, og en verdimessig relevans, som samfunnets holdninger og syn på mennesker som er annerledes.

Bare personene som selv lever med en tilstand vil kunne si noe om hvordan det er å leve med den. Dette er unike erfaringer som også er relevant for å definere alvorlighet. Samtidig kan man mene at også andre parter bør kunne mene noe om alvorlighet.

Det er den gravide, sammen med en eventuell partner, som blir forelder og som bestemmer og har ansvaret for barnets helse. Dette gjør at de bør ha rett til å definere alvorlighet.

Andre vil mene at det er samfunnet som skal mene noe om hvor alvorlig en tilstand er. Noen kan også mene at det er spesialister på de ulike tilstandene som bør definere alvorlighet, siden de har en blanding av medisinsk kompetanse og erfaring i møter med pasientene.

Hvordan definere alvorlighet?

Det fleste vil være enige i at en tilstand som gir betydelig tap av funksjonsnivå eller svært tidlig død er alvorlig. En utfordring med å kategorisere alvorlighet ut fra genetiske fosterdiagnostikk er at noen tilstander kan ha et varierende sykdomsbilde. DiGeorges syndrom skyldes alltid en spesifikk delesjon i kromosom 22, men kromosomfeilen ikke gir et entydig klinisk bilde og det ses en stor individuell variasjon i pasientgruppen. I en del tilfeller finner en at en av pasientens foreldre, som oppfattes som frisk, også har diGeorges syndrom. For nyoppdagede og svært sjeldne tilstander kan det også være vanskelig å si noe om sykdomsbildet fordi man vet så lite om sykdommene.

Et annet spørsmål er om alvorlighetsbegrepet skal forstås ut fra tilgjengelige behandlingsmuligheter. I dag er for eksempel genterapi mot spinal muskeltrofi tilgjengelig, og screening for tilstanden har blitt inkludert i programmet for nyfødtscreening. Dersom effektive behandlinger for en tilstand blir tilgjengelig, vil den da bli mindre alvorlig? Eller vil det bli enda viktigere å tidlig kunne identifisere den ved hjelp av fosterdiagnostikk? Og dersom det finnes tilgjengelig behandling for sykdommer som ikke ansees som alvorlige, bør man da kunne teste for disse sykdommene?

Økt sannsynlighet for fremtidig sykdom

En annen viktig betraktning dersom genetisk fosterdiagnostikk skal ha som formål å avdekke sykdom, vil være hvordan man skal vurdere funn hvor det påvises økt sannsynlighet for en tilstand, men hvor det foreligger usikkerhet om det fødte barnet faktisk får tilstanden (se tabell 3 i vedlegget). Et eksempel som illustrerer dette er testing for arvelig kreft grunnet mutasjoner i BRCA-gen. Mutasjon i BRCA1- eller BRCA2-genet gir 35–85 % økt sannsynlighet for å utvikle brystkreft og 10–65 % økt sannsynlighet for å utvikle eggstokk-kreft i løpet av livet²¹. Gentest for disse mutasjonene tilbys i dag til voksne med kjent familiær risiko og gjør

²¹ https://sml.snl.no/BRCA1_og_BRCA2

at man hos bærere kan forebygge sykdommene ved å fjerne bryst og eggstokker. Testen gjøres derimot ikke på alle voksne, og ikke heller på barn. Hvilke vurderinger skal en gravid kvinne gjøre dersom en fosterdiagnostisk test finner en mutasjon i et BRCA-gen? Kreft er en alvorlig sykdom, men i de aller fleste tilfeller debuterer brystkreft debuterer i voksen alder. Er økt sannsynlighet for slik type kreft grunnlag for å avbryte svangerskapet? Eller må barnet informeres om risikoen slik at forebyggende tiltak kan igangsettes?

Testing for tilstander som gir økt risiko for sykdom eller for sykdommer som debuterer senere i livet, kan komme i konflikt med barnets rett til ikke å vite²². Dersom informasjon om barnets risiko for sykdom avdekkes og formidles til de vordende foreldrene, kan dette gå ut over det fremtidige barnets interesse i kontroll over egen informasjon. Dette reiser spørsmålet om vi innskrenker barnets rettigheter ved å teste for tilstander som dem nevnt i tabell 3 og 4. En bekymring ved å åpne for denne type testing er at vi utvisker skillet mellom prenatal testing og prediktiv testing av barn²³.

5.1.2. Å fremskaffe mest mulig informasjon

Dersom man mener at hensikten med fosterdiagnostikk er å fremskaffe mest mulig informasjon kan man mene at det ikke bør være noen begrensninger på hvilken informasjon om fosteret man skal gjøre tilgjengelig. Jo mer omfattende genetiske undersøkelser, jo mer informasjon kan man stille til rådighet. Kvinnen kan så ta et autonomt valg. Noen vil mene at dette i seg selv er et så stort gode at det oppveier eventuelle ulemper som høye kostnader for helsetjenesten, usikkerhet eller skadelige effekter for den gravide²⁴.

Informasjon basert på genetisk fosterdiagnostikk vil være beheftet med varierende grad av usikkerhet. Men dette er ikke en enestående situasjon, og noe man kan hevde er en del av samfunnets higen etter mer kunnskap og viten generelt. I mange situasjoner vil dette ønsket om å vite mer føre oss lenger bort fra det som kan ansees som sikre funn og udiskutable tolkninger, men man kan mene at vitebegjæret likevel ikke bør dempes. Å være et opplyst menneske er i seg selv verdifullt. Å nekte kvinnen informasjon om fosteret hun bærer vil da være et alvorlig overtramp.

Det vil være stor variasjon mellom de gravide det gjelder synet på hvor mye informasjon som er ønskelig og deres forutsetninger for å forstå og benytte seg av funn fra fosterdiagnostikk. Noen vil ønske å ikke vite alt man kan få vite ved hjelp av fosterdiagnostikk, mens andre vil ønske seg mest mulig informasjon – også usikker informasjon – før de treffer en beslutning. Det er ikke noe objektivt svar på hvilken av disse tilnærmingene som er den rette. Av hensyn til kvinnens rett til selvbestemmelse kan man derfor mene at det bør være opp til den enkelte kvinne hvor mye, og hva slags informasjon hun skal få.

Andre kan likevel hevde at tanken om at 'jo mer informasjon jo bedre' ikke er riktig. I praksis vil mye informasjon gjøre et informert valg mer utfordrende, spesielt dersom god veiledning ikke er tilgjengelig eller informasjonsverdien i testresultater er uklar. I en situasjon hvor omfattende testing av fosteret er ansett som normalt er det heller ikke sikkert at den gravide på forhånd har tenkt gjennom hvordan informasjonen skal tolkes og brukes. Om testen kan

²² Haidar H, Dupras C, Ravitsky V. Non-Invasive Prenatal Testing: Review of Ethical, Legal and Social Implications, *BioètiqueOnline*, Vol 5 (2016)

²³ de Jong, A., Dondorp, W., Frints, S. et al. Advances in prenatal screening: the ethical dimension. *Nat Rev Genet* 12, 657–663 (2011). <https://doi.org/10.1038/nrg3036>.

²⁴ Slike avveininger er også relevante når man skal bestemme hvem som skal få tilbud om genetisk fosterdiagnostikk og hvem som skal betale.

påvise genetiske endringer med usikker klinisk betydning vil dette i praksis kunne gjøre valget vanskeligere og man kan spørre seg om all informasjonen reelt styrker muligheten til å ta et informert valg.

En slik tilnærming fører til spørsmål om det skal være noen begrensning for hvilke tilstander som skal testes for, for eksempel knyttet til sykdommers alvorlighet, eller om det skal være fritt for også å teste for ikke-medisinske egenskaper. Dersom man mener at for mye informasjon med usikker kvalitet faktisk gjør det vanskeligere å ta et informert valg er det å begrense hvilke tester man skal tilby likevel forenlig med et formål om å ta informerte valg.

Det kan tenkes at man begrenser testingen til sykdommer. Disse kan ha større eller mindre grad av alvorlighet. Veldig alvorlige sykdommer er omtalt over, men det kan også argumenteres for at formålet om informasjon kan avgrenses til mindre alvorlige tilstander. Dette kan for eksempel være syndromer som medfører en viss funksjonshemning, men som er fullt forenlig med liv og god livskvalitet. Dersom informasjonen brukes til å forberede seg som foreldre og tilrettelegge før barnet blir født kan det være til hjelp for både foreldre og barnet som blir født.

I et samfunnsperspektiv kan man mene at faren for at fosterdiagnostikk støter eller sårer enkelte grupper mennesker er større dersom man tester for mindre alvorlige tilstander sammenlignet med testing for mer alvorlige tilstander. I dagens situasjon med screening av trisomier i Norge er påvisning av trisomi 13 og 18 mindre omstridt. Dette kan dels være fordi trisomi 13 og 18 fører til alvorlige misdannelser og høy dødelighet i tidlig alder mens mange med Downs syndrom vokser opp med gode liv og god livskvalitet.

En annen bekymring for noen er at testing for mindre alvorlige tilstander vil kunne føre oss ut på et skråplan hvor man tester for stadig flere og mindre alvorlige tilstander og etter hvert også for ikke-medisinske tilstander.

Ikke-medisinske tilstander

I fremtidsscenarioet testes det også for *ikke-medisinske* tilstander. Det er allerede i dag en rekke kommersielle aktører som tilbyr slike tester, selv om det må bemerkes at nytteverdien i dag er svært omdiskutert²⁵. Personlige evner og egenskaper styres ikke av enkeltgener, men av et komplekst samspill mellom gener og miljøfaktorer. Dersom formålet med fosterdiagnostikk er å gi den gravide mest mulig informasjon om fosteret er det ikke nødvendigvis noe galt i teste for slike tilstander, selv om man også her kan stille spørsmål om all informasjon nødvendigvis bidrar til et reelt informert valg.

For fosteret og det fødte barnet er det vanskelig å se noen nytte av en slik testing. Dersom den gravide ønsker testing bare for å få informasjon om barnet, kan dette komme i konflikt med barnets interesse i en åpen fremtid og dets rett til å bestemme hva det vil vite og ikke vite om egne gener og genetiske egenskaper²⁶. Dersom samfunnet har som formål å velge bort fostre på bakgrunn av deres egenskaper vil dette bryte med bioteknologilovens formålsparagraf og være en form for genetisk utvelgelse som de aller fleste av oss ikke ønsker. I tillegg vil det være en bekymring at ubegrenset tilgang til informasjon om fosteret med tiden kan påvirke normalitetsoppfattelsen i samfunnet og heve terskelen for hva vi

²⁵ Det komplekse spillet mellom arv og miljø gjør at testing for mange evner og egenskaper kanskje aldri vil kunne ha den kvaliteten og utsagnskraften som mange mener er nødvendig for å tilby slike tester. Likevel er det et faktum at slike tester allerede tilbys og markedsføres som gentester.

²⁶ Deans Z., Clarke A., Newson A., For your interest? The ethical acceptability of using non-invasive prenatal testing to test "purely for information", *bioethics*, Vol 29, 2014

anser som et «normalt» eller «friskt» barn²⁷.

5.2. Hvem skal få tilgang til fosterdiagnostiske tester og hvordan skal det finansieres?

I fremtidsscenarioet er omfattende genetisk fosterdiagnostikk tillatt for alle og kjøpes privat. Helt fram til 2020 har genetisk fosterdiagnostikk i Norge bare vært tillatt for og tilbudt til gravide med forhøyet risiko for å få et barn med alvorlig sykdom. En viktig prinsipiell endring er nå at det innføres et skille mellom hva som er tilbudt og hva som er tillatt. Gravide kvinner med risiko tilbys fosterdiagnostikk betalt av staten, mens egenbetalt fosterdiagnostikk tillates for alle gravide, uavhengig av risiko. Skjematisk kan man tenke seg følgende modeller for hvem som skal få adgang til fosterdiagnostiske tester²⁸, og disse kan også kombineres slik som i dagens tilbud

1. Tester *tilbys* offentlig til en utvalgt gruppe gravide
2. Tester *tilbys* offentlig til alle gravide
3. Tester *tillates* alle gravide, men mot egenbetaling
4. Tester *forbys* for alle

Det er viktig å se disse modellene opp mot *hva* disse testene kan finne og *hvilken informasjon* som kan framkomme. Et annet viktig moment er hvorvidt det er den offentlige helsetjenesten som skal tilby fosterdiagnostikk eller om det også skal være rom for et privat tilbud som i dag. I Norge vil private tilbydere bare kunne tilby fosterdiagnostiske tester for indikasjoner som er godkjente. De fleste testene som tilbys på det internasjonale markedet analyserer imidlertid for flere tilstander enn de som er tillatt i Norge i dag, og det vil være vanskelig å kontrollere såkalt direct-to-consumer-tester der blodprøver sendes ut av lander for analyse.

Dersom fosterdiagnostikk bare skal tilbys i den offentlige helsetjenesten til gravide med økt risiko kan dette knyttes til et formål om å forhindre at barn med disse tilstandene blir født (eventuelt at tidlig behandling av disse tilstandene vil gi en helsegevinst). Et argument for denne modellen er at gravide i den generelle populasjonen har lav risiko for å få et barn med en genetisk sykdom og at det derfor vil være feil bruk av offentlige midler å tilby slik fosterdiagnostikk til alle. Et slikt tilbud vil også kreve at det gjøres en individuell risikovurdering der det bare testes for spesifikke tilstander hvor risikoen er økt.

En modell hvor noen fosterdiagnostiske tester tilbys alle gravide i det offentlige vil både kunne begrunnes ut fra likebehandling og alle gravidets rett til å ta informerte valg, og et formål om å forhindre at barn med alvorlig sykdom blir født. Alle gravide, også de i en lavrisikogruppe, kan i prinsippet få et barn med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik. I tillegg vil testen kunne gi informasjon om en rekke tilstander hvor risiko er den samme for alle gravide, som for eksempel enkelte syndrom eller nyoppståtte mutasjoner. Et slikt tilbud kan imidlertid bli kostbart, og hensynet til en rettferdig prioritering av vil bli utfordret. Spørsmål om testenets utsagnskraft (positiv og negativ prediktiv verdi) vil være av særlig relevans i en

²⁷ Nuffield Council on Bioethics: Non-invasive prenatal testing: ethical issues, 2017

²⁸ Se også Bjørn Hofmann & Ketil Slagstad i Tidsskrift for Den norske legeforsking 2017 for en annen og litt mer detaljert modell <https://tidsskriftet.no/2017/08/debatt/fremtidens-fosterdiagnostikk>

slik setting. Mange vil også oppfatte et offentlig tilbud som et gode og noe man *bør* benytte seg av dersom man skal være gode foreldre.

Den tredje modellen innebærer at noen fosterdiagnostiske tester ikke tilbys i det offentlige, men blir tilgjengelig for alle gravide mot egenbetaling. I en slik modell vil selvbestemmelsesperspektivet være viktig. Dette kan tenkes gjort ved at det tillates et privat tilbud av fosterdiagnostikk som gjør testingen av alle gravide som ønsker det. Dette gjør at helsetjenesten sparer penger som kan brukes til andre helsetiltak, men et problem knyttet til en slik modell er at det kun er de som har råd til å betale som kan benytte seg av tilbudet. Dette kan stride mot prinsippet om likebehandling, men samtidig vil noen mene at ulik tilgang til tester med lav nytte er akseptabelt. Spørsmålet om testenes utsagnskraft er også relevant her.

Selv om noe er teknisk mulig kan det tenkes at samfunnet mener at ingen, verken offentlig eller privat, skal kunne tilby enkelte fosterdiagnostiske tester. Et forbud mot enkelte tester vil kunne forsvares selv om man skulle ha ulike syn på fosterdiagnostikkens formål. Spørsmålet vil da være om man mener at tester som faller utenfor fosterdiagnostikkens formål kan tillates kjøpt privat, eller om det er noe ved enkelte tester som gjør at de faktisk må forbys.

6. Bioteknologirådets oppsummering

Bioteknologirådet ser for seg at problemstillingene rundt fremtidens genetiske fosterdiagnostikk vil foregå langs tre hovedakser:

- 1) hva skal det testes for – bør testingen begrenses til relevante medisinske tilstander, eller skal man kunne teste for alt, inkludert ikke-medisinske evner og egenskaper?
- 2) hvem skal få tilgang - bør tilgangen til genetisk fosterdiagnostikk begrenses på noen måte, eller skal den gravide selv kunne bestemme?
- 3) hvordan skal fosterdiagnostikken finansieres – hva skal den offentlige helsetjenesten ha ansvar for å tilby, og hva skal finansieres av hver enkelt?

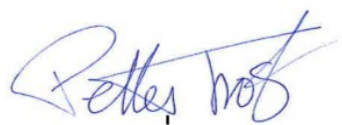
Hva samfunnet mener om disse problemstillingene avhenger i stor grad av hvordan ulike verdier og hensyn vektlegges. Spesielt vil ulike holdninger til fosterets moralske status og retten til selvbestemmelse for den gravide gi ulike svar på hvordan fremtidens genetiske fosterdiagnostikk bør være. Det finnes ulike syn og holdninger til dette i dagens samfunn, og det er også tilfelle innad i Bioteknologirådet. Det komplekse samspillet mellom arv og miljø gjør at testing for mange evner og egenskaper kanskje aldri vil kunne ha den kvaliteten og utsagnskraften som mange mener er nødvendig for å tilby slike tester. Likevel er det et faktum at noen slike gentester allerede markedsføres og tilbys av kommersielle aktører.

Det vil aldri bli full enighet om fosterdiagnostikkens formål og hvilke begrensninger som eventuelt skal legges på den. Derfor er det viktig med en grundig diskusjon som favner om de ulike verdiene, hensynene og argumentene som er til stede i samfunnet. Med denne uttalelsen ønsker Bioteknologirådet å legge til rette for en bred debatt om viktige etiske og samfunnsmessige problemstillinger rundt fremtidens genetiske fosterdiagnostikk.

Med vennlig hilsen



Ole Frithjof Norheim
leder



Petter Frost
direktør

Saksbehandlere: seniorrådgiverne Caroline Bianchi Strømme og Eirik Joakim Tranvåg

Vedlegg 1: Eksempler på ulike typer genetiske tilstander og egenskaper man kan teste for.

Tabell 1

Eksempler på genetiske tilstander med fullstendig penetranse (som betyr at alle blir syke) og hvor sykdomsforløpet er kjent

Metakromatisk leukodystrofi (MLD)	Monogen sykdom med recessiv arvegang som rammer nervesystemet. Sykdommen skyldes en genfeil som påvirker dannelsen av myelin (substans som isolerer og beskytter nerveceller). Sykdommen innebærer blant annet gradvis tap av ferdigheter, muskelsvakhet og store smerter. Det finnes ingen kurativ behandling og symptomatisk behandling er vanskelig da sykdommen ofte utvikler seg raskt.
Spinal muskel atrofi (SMA)	Fremadskridende monogen sykdom med recessiv arvegang. Påvirker de motoriske nervecellene og som gradvis medfører svinn av muskulatur. Skyldes en mutasjon i SMN1 genen. SMA inndeles i ulike kategorier avhengig av alvorlighetsgrad. Den mest alvorlige formen (grad 1) vil vise svakhet i muskler kort tid etter fødsel, mens man ved den mildeste formen (grad 4), først vil se symptomer i voksen alder.

Tabell 2

Eksempler på genetiske tilstander med fullstendig penetranse men variabel ekspressivitet (alle blir også her syke, men det er et svært variabelt sykdomsuttrykk mellom pasientene)

<i>Nevrofibromatose type 1 (NF1)</i>	Tilstand som skyldes mutasjon i NF1-genet. Fører til utvikling av lysebrune pigmentflekker eller fregner på kroppen, tegn på regnbuehinnen i øyet, mulighet for lærevansker og godartede svulster i huden. Det er rundt 10 % risiko for å utvikle spesielle kreftsvulster som kan oppstå ulike steder i kroppen.
<i>Marfans syndrom (FBN1-genet)</i>	En bindevevssykdom som skyldes mutasjoner i FBN1-genet og kan påvirke flere ulike deler av kroppen. Variabel kombinasjon av løsning av linser i øyet (kan opereres), utvidelse og sprekk av aorta i brystkassen (kan opereres hvis fulgt opp) og/eller skjelettforandringer som relativt lange lemmer, traktbryst og mindre bindevevsforandringer. Normalt intellekt.

Tabell 3

Eksempler på genetiske tilstander med redusert penetranse (ikke alle blir syke) og sårbarhetsfaktorer (faktorer som øker risiko for å få tilstanden).

BRCA1/BRCA2 mutasjon	Genfeil som gir en risiko på 35–85 prosent for å utvikle brystkreft og 40–65 prosent risiko for å utvikle eggstokkreft i løpet av livet. Utvikling av kreft kan
-----------------------------	---

	forebygges ved å fjerne brystvev ved 25-års alder og eggstokker ved 35-års alder. Gentest tilbys i dag ved mistanke om arvelig kreft (egne kriterier).
Familiær amyotrofisk lateral sklerose (ALS)	Genfeil som gir økt risiko for å utvikle ALS. ALS er en sykdom som rammer de motoriske nervecellene, som gradvis degenererer. Dette medfører gradvis økende lammelser, svakere muskulatur og kan også ramme kognitive funksjoner. Familiær ALS (SOD1) har penetrans 90% ved 70 års alder og 50% ved 46 års alder.
Sårbarhetsfaktor for autisme.	Delesjon i kromosom 16 (16p11.2) som fører til økt risiko for autisme. Forekomst 3,5 pr 10 000 innbyggere. Normalt utseende. Forsinket språkutvikling, lærevansker og lette motoriske avvik (klossethet). Gjennomsnittlig IQ i en studie var 83 (normalt er 85-110). I voksen alder økt sårbarhet for overvekt og schizofreni. Kromosomundersøkelse gjøres primært hos personer som har alvorlige problemer.

Tabell 4

Eksempler på ikke-medisinske personlighetstrekk og egenskaper knyttet til genvarianter som det i dag tilbys kommersielle tester for.

Noen genvarianter er i enkelte studier blitt knyttet til bestemte trekk og egenskaper hos individet. Slike tilstander er multifaktorielle og skyldes arv, miljø og et dynamisk samspill mellom individets unike gener. Gentester som bidrar til å forklare egenskaper har svært lav utsagnskraft. I dag har vi svært begrenset kunnskap om hvordan genvarianter er knyttet til egenskaper.

Personlighetstrekk

Genvarianter som er assosiert med ulike typer personlighetstrekk som kreativitet, intelligens, empati og sosiabilitet.

Egenskaper

Genvarianter som er assosiert med ulike typer egenskaper, som tegneferdigheter, musikalitet og fysiske egenskaper som muskeltype og høyde.

Test for alle disse er allerede i dag tilgjengelig for voksne, se for eksempel

www.mapmygene.com/product/inborn-talent-gene-test-kit/