

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 Oslo

Kopi: Helsedirektoratet

Vår ref.: 2023/17

Dykkar ref.: 23/862

Dato: 21.04.23

Høyringsfråsegn om endringar i bioteknologilova - reglar for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

Vi visar til høyringsbrev og høyringsnotat frå Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) om forslag til endringar i bioteknologilova sine reglar for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og forbod mot genetisk testing av barn utanfor helsetenesta, som vart sendt til høyring 28. februar og med svarfrist 31. mai 2023.

Dette fråsegna er eit svar på første del av høyringa og vart handsama på Bioteknologirådet sitt møte den 12. april 2023.

I høyringsnotatet foreslår HOD fleire endringar i vilkår for preimplantasjonsdiagnostikk i bioteknologilova. Dette er del i oppfølginga av bioteknologiforliket i 2020, og meir konkret oppmodingsvedtak nr. 616 vedteke under handsaminga av Proposisjon 34L (2019-2020) Endringer i bioteknologiloven mm.

1 Oppsummering av Bioteknologirådet sine tilrådingar

Eit samla Bioteknologiråd meiner at det er viktig å sikre at søknadar om PGD blir vurdert på ein så einskapleg og likeverdig måte som mogleg. Det er viktig at prosessen og avgjerslene er transparente, og det er viktig med ei rask og oversiktleg sakshandsaming.

Eit samla Bioteknologiråd støttar departementet si vurdering om at ei liste over sjukdommar eller tilstandar som kvalifiserer til PGD ikkje bør innførast. Rådet meiner samstundes at det er viktig at det føreligg rettleiing for vurdering av søknadar om PGD, og er positive til at det utarbeidast ein rettleiar for vurderingane.

Eit samla Bioteknologiråd støttar eit nytt fjerde ledd i §2A-1 for å gje nærare føringar i lovteksten om kva for moment som skal inngå i alvorsvurderinga. 13 av medlemane støttar det konkrete forslaget til lovtekst, medan eit medlem ikkje ønsker at belastning frå behandling skal bli ein del av vurderinga.

Eit fleirtal av Bioteknologirådet sine medlem (12 mot 2) støttar tilrådinga om å tillate eksklusjonstesting.

Eit samla Bioteknologiråd støttar tilrådinga om å tillate PGD i tilfelle med sannsynleg gonademosaiikk i dei tilfella der dei i praksis fyller bioteknologilova sine krav til PGD.

2 Bakgrunn

2.1 Om PGD

PGD¹, preimplantasjonsdiagnostikk, er ein metode der embryo kan gentestast før dei settast tilbake i livmora. På denne måten kan foreldre som er berarar av arveleg sjukdom få genetisk eigne barn som ikkje arvar same genfeil.

PGD blir brukt saman med assistert befruktning. Fleire modne eggceller blir tatt ut av eggstokkane til kvinna som ønskjer å bli gravid, og befruktast i laboratoriet. Embryoa utviklar seg og deler seg til fleire celler. På dag tre til fem kan ei enkeltcelle takast ut frå kvart embryo og gentestast. Det gir mogelegheita til å velje eit embryo som ein veit ikkje har ein genfeil, slik at barnet som blir fødd ikkje arvar den sjukdommen som mor eller far enten har sjølv eller er berar av.

Som omtala i høyringsnotatet blir resultatane frå behandlingar med PGD stadig betre. I den siste rapporten frå European Society for Human Reproduction and Embryology, publisert i 2021, endar mellom 30 og 35 prosent av alle behandlingar med PGD² i kliniske graviditetar og andelen fødselar etter PGD er mellom 21 og 23 prosent (1).

PGD er regulert i bioteknologilova sit kapittel 2A (2):

- §2A-1 gir vilkår for kven som kan få PGD og kva metoden kan nyttast til
- §2A-2 krev skrifteleg samtykke frå kvinna eller paret
- §2A-3 omhandlar rett til informasjon og genetisk rettleiing
- §2A-4 viser til generelle vilkår for assistert befruktning
- §2A-5 omhandlar godkjenning av verksemder og rapporteringsplikt til departementet

Det går fram av §2A-1 at PGD ikkje er tillate for å kartlegge eller velje embryo med andre eigenskapar enn den aktuelle genetiske tilstanden, og at genmodifisering av embryo ikkje er tillate.

I tillegg til vilkåra i lova ligg følgjande til grunn for PGD (3):

- At årsaka til sjukdom i familien er kjend, og den genetiske endringa er kartlagd
- At det er mogleg å diagnostisere den sjukdomsgivande genetiske endringa
- At kvinna eller paret fyller krava til assistert befruktning

¹ Mange brukar no omgrepet PGT, preimplantasjonsgenetisk test, i staden for PGD. Både i høyringa og i rapporten frå Helsedirektoratet nyttast likevel PGD, då det er denne forkortinga som nyttast i bioteknologilova, i forarbeida, i Stortinget si innstilling, samt er godt kjend både i fagmiljø og blant folk.

² Desse tala gjeld for PGT-M, som nyttast om monogene tilstandar, og PGT-SR som nyttast for strukturelle kromosomendringar. Det er desse to metodane som er aktuelle i Noreg. PGT-A, som undersøker aneuploidiar, er ikkje tillate i Noreg.

- At kvinna ikkje er gravid

2.2 Frå bioteknologiforlik til høyringsnotat

Våren 2020 vedtok Stortinget fleire endringar i bioteknologilova³. Fleirtalet i Helse- og omsorgskomiteén gav i innstilling 296 L (2019-2020) (4) mellom anna fleire føringar for det framtidige tilbodet om PGD i Noreg:

- at tilbod om PGD etablerast i Noreg
- at PGD-nemnda avviklast og erstattast av klare kriterier
- at PGD kan tillatast i særlege tilfelle sjølv om berarstatus ikkje er påvist hjå mor eller far
- at det gjerast ein gjennomgang av vilkår og retningslinjer for PGD
- at ein slik gjennomgang særleg vektlegg liding og tapt livskvalitet ved behandling som vilkår

Nokre av desse føringane er allereie iverksett: PGD-nemnda er avvikla og ansvaret for å vurdere vilkåra for PGD i bioteknologilova er flytta til spesialisthelsetenesta, ved St. Olavs hospital i Trondheim og Rikshospitalet i Oslo. Føretaka har per i dag avtaler med laboratorium i høvesvis England og Danmark til å gjere sjølv genterestinga, medan vurderingar og resten av behandlinga skjer i Noreg. Ved Rikshospitalet er det planar om å etter kvart også kunne gjere genterestinga sjølv.

Helsedirektoratet sin rapport 'Et helhetlig og sammenhengende tilbud til kvinner og par som har økt risiko for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand' (3) gjev mellom anna ein gjennomgang av vilkår og retningslinjer for PGD og kjem med tilrådingar som no ligg til grunn for notatet som er sendt på høyring og som Bioteknologirådet vil ta stilling til i neste kapittel.

3 Bioteknologirådet sine vurderingar

3.1 Generelle syn og tilrådingar

Bioteknologirådet har i samband med bioteknologiforliket i 2020 uttala seg om PGD (5). Mange av tilrådingane er framleis relevante, og rådet ønsker innleiingsvis å gjenta nokre av dei i lys av det aktuelle høyringsnotatet. Fråsegnen frå 2020 inneheldt også ei votering om rådet sitt prinsipielle syn på PGD, der to av medlemmane meinte at PGD ikkje burde vere eit tilbod i helsetenesta.

I 2020 var rådet uroa for at avskaffing av PGD-nemnda ville føre til meir vilkårlege utfall av søknadane om PGD. Difor meiner rådet at det no er viktig å sikre at søknadar om PGD blir vurdert på ein så einskapleg og likeverdig måte som mogleg. Det er viktig at prosessen og avgjerslene er transparente. Ei rask og oversiktleg sakshandsaming er òg viktig.

Rådet har vore opptatt av at det skulle vere mogleg å klage på avgjerslene om PGD. Etter bioteknologiforliket er det no innført klagerett etter pasient- og brukarrettslova, og eventuelle klager rettes til statsforvaltaren i det respektive fylket. Etter rådet sitt syn bør det vurderast om handsaminga av klager kan sentraliserast og samlast hjå ein statsforvaltar. Dette vil kunne

³ <https://www.bioteknologiradet.no/2020/06/bioteknologiloven-hva-ble-endret/>

gi meir erfaring, meir kompetanse og meir einskaplege vurderingar av klagane. I tillegg vil det lettare kunne auke den naudsynte kompetansen hjå dei som handsamar klagene.

Til sist vil Bioteknologirådet påpeike at dei føreslegne endringane truleg vil medføre ei betydeleg auke i talet på både søknadar og behandlingar med PGD. Dette vil krevje fleire ressursar, både økonomisk, men òg i form av personell, kompetanse og utstyr. Øyremerka tilføring av ressursar vil kunne avhjelpe dette, men prioriteringar vil bli naudsynte, både på eit overordna nivå – kor mykje ressursar skal gå til PGD – og mellom PGD-søknadane – kven skal få først og kven må vente. Høyringsnotatet diskuterer ikkje desse problemstillingane, som etter rådet sitt syn vil bli svært sentrale.

3.2 Konkretisering av vilkår for PGD

I høyringsnotatet støttar HOD Helsedirektoratet si vurdering om at det ikkje er hensiktsmessig å liste opp kva for sjukdommar eller tilstandar som kvalifiserer for PGD. Dette er grunngeve med at det vil vere naudsynt med ei fagleg vurdering av kvar enkelt tilfelle, og at nye behandlingsmetodar vil kunne gjere ei slik liste utdatert. Vidare meiner HOD at det er krevjande å presisere nærare i lovteksten kva som skal sjåast på som «alvorleg monogen og arveleg sjukdom», og dei støttar Helsedirektoratet si vurdering om at lovteksten heller kan klargjere kva for moment som skal takast omsyn til i vurderinga. Forslag til nytt fjerde ledd i §2A-1 er

Sykdommens alvorlighetsgrad må vurderes konkret i det enkelte tilfellet, ut fra kriterier som redusert livslengde, hvilke smerter eller belastninger sykdommen eller behandlingen fører med seg, og hvilke behandlingsmuligheter som finnes.

Med dette foreslår departementet at fire moment skal tas omsyn til:

- Redusert livslengde
- Smerter eller belastning frå sjukdommen
- Kva for behandlingmoglegheiter som finnast
- Smerter eller belastning frå behandlinga

Av desse var dei tre første momenta alle del i ei eldre utgåve av bioteknologilov sin §2A-4 andre ledd, som sa at PGD-nemnda skulle vurdere sjukdommen sin alvorsgrad «*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.*»

Det nye er altså presiseringa av det fjerde momentet, at smerter eller belastning frå behandlinga skal inngå i vurderinga. Departementet er i høyringsnotatet tydeleg på at endringa er for å klargjere at «... *det er tillatt å tilby PGD ved fare for arvelig bryst- og eggstokkreft (BRCA)*» for å imøtekomme fleirtalet i Helse- og omsorgskomiteén som var klare i sin fråsegn om at liding og tapt livskvalitet ved behandling burde vektleggast.

Helsedirektoratet skriv i sin rapport at Stortingsfleirtalet i sitt fråsegn siktar til ei enkeltsak i PGD-nemnda der ein søknad om PGD grunna genfeil i BRCA-1-genet som gir auka risiko⁴ for bryst- og eggstokkreft vart avslått⁵, med grunngjeving at tilfredsstillande behandling er tilgjengeleg. Direktoratet meiner at noverande lov allereie gir rom for at belastande og inngripande behandlingar kan takast med i vurderinga av det som er tilfredsstillande behandling, men dei foreslår at lova tydeleggjer dette i eit nytt fjerde ledd i §2A-1.

I sin rapport (3) diskuterer direktoratet problemstillingar knytt til PGD i samband med arveleg kreft som debuterer først i vaksen alder (side 39, eit utdrag):

- Det finnes en rekke genetiske tilstander som påvirker risiko for ulike kreftformer. Risikoen for kreft ved de ulike tilstandene varierer mye, fra høy til lav. Eksempler er multipel endokrin neoplasia (MEN), der livstidsrisikoen for skjoldbruskkjertelkreft og/eller kreft i andre kjertler er 90 til 100 prosent., Lynchs syndrom, hvor risiko for kreft i tykktarm og/eller andre organer er 60 til 80 prosent, BRCA 1 og -2 hvor utgangsrisiko for å få bryst og/eller eggstokkreft er hhv. 55 til 98 prosent, og 20 til 40 prosent; neurofibromatose type 1, der risiko for nervekreft på ikke forutsigbare steder i kroppen er opp til 10 prosent...
- For noen av de arvelige kreftsykdommene finnes det effektive behandlingsmuligheter eller forebyggende tiltak. Det gjelder særlig kreftformer som rammer spesifikke organer som er lett tilgjengelig for tidlig diagnostikk eller forebyggende behandling. De fleste tilfeller av arvelig bryst- og eggstokkreft kan i dag forebygges ved kirurgisk fjerning av brystvev fra 25 års alder og eggstokker etter 35 års alder... Ved multipel endokrin neoplasia (MEN) kan tilfellene med skjoldbruskkjertelkreft forebygges effektivt ved tidlig fjerning av denne kjertelen, mens kreft i indre organer, slik som bukspyttkjertelkreft eller binyrer, ikke kan forebygges.

Om ein ser på korleis praksis har vore i PGD-nemnda tidlegare, har nemnda godkjent fleire søknadar om PGD grunna arveleg kreft. Til dømes har søkarar med genfeil i CDH1-genet⁶ eller i TP53-genet⁷, som begge gir auka risiko for fleire kreftformer, fått innvilga sine søknadar. I førstnemnde sak var det dissens i nemnda, der fleirtalet meinte at fjerning av magesekken, som er anbefalt forebyggande behandling, ikkje kan sjåast på som tilfredsstillande behandling. I sistnemnde sak var nemnda einstemmig i at det ikkje finnast tilfredsstillande behandling, korkje av kurativ eller forebyggande karakter.

Nemnda har òg avslått søknadar om PGD grunna arveleg kreft. Ved eit høve vart ein søknad grunna genfeil i MEN1-genet avslått⁸ då nemnda meinte at dagens tilbod om kontrollar og behandling var tilfredsstillande. Og likeins vart søknaden grunna genfeil i BRCA 1 avslått.

⁴ Merk at omgrepet risiko kan ha ulike tydnadar og definisjonar, men nyttast her på same måte som i høyringsnotatet og lovteksten. Dette har òg følgjer for kapittel 3.4.1.

⁵ https://www.helseklage.no/media/2892/2015_96-04022016.pdf

⁶ <https://www.helseklage.no/media/2857/n2018-4350.pdf>

⁷ <https://www.helseklage.no/media/2824/n2018-9732.pdf>

⁸ https://www.helseklage.no/media/3127/n2017_9881-30012018.pdf

Klargjeringa er altså inga ny prinsipiell endring. Likevel er det tydeleg, basert på Stortingsfleirtalet sitt ønske, at ei ny gruppe pasientar skal kunne få tilgang til PGD.

Til sist skriv departementet i innleiinga at dei vil be Helsedirektoratet lage ein rettleiar om vilkåra for PGD, inkludert korleis vurderinga av kva som skal reknast som ein alvorleg sjukdom eller tilstanda og dermed kan gi grunnlag for PGD.

Bioteknologirådet sine tilrådingar

Om konkret liste over sjukdommar eller tilstandar

Eit samla Bioteknologiråd støttar departementet si vurdering om at ei liste over sjukdommar eller tilstandar som kvalifiserer til PGD ikkje bør innførast.

Argumentasjonen er det same som i fråsegna frå 2020: det bør vere stort rom for skjønn i vurderingane, sidan ingen sjukdommar er like. I fråsegna står det at «*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.*»

Rådet ønsker likevel at det leggst føringar for korleis søknadar om PGD skal vurderast. Ut over dei føreslegne endringane i nytt fjerde ledd i §2A-1 omtala under, meiner rådet at det er klokt å utarbeide ein rettleiar om vilkåra for PGD. Rettleiaren kan gje utfyllande informasjon om korleis søknadar om PGD skal vurderast, for å i størst mogleg grad sikre likebehandling og transparens i avgjerslene.

Om klargjering av moment i alvorsvurderinga

Eit samla Bioteknologiråd meiner at forslaget til nytt fjerde ledd i §2A-1 reiser viktige problemstillingar som ikkje er tilstrekkeleg belyst korkje i høyringsnotatet eller i Helsedirektoratet sin rapport. Sjølv om forslaget til lovtekst er ei klargjering, og etter departementet sitt syn ikkje noko ny prinsipiell utviding av vilkåra for PGD, er det etter rådet si meining viktige omsyn som må drøftast.

Nokre av problemstillingane er generelle:

Som påpeikt i Helsedirektoratet sin rapport er der ei rekke genetiske forandringar som påverkar risiko for ulike kreftsjukdommar, og kor risikoen varierer. Slik er det òg for sjukdommar og tilstander som ikkje er kreft. I forslag til endring i bioteknologilova sin §2A-1 andre ledd foreslår departementet å endre ordlyden frå «stor fare» til «høy risiko» for at den genetiske forandringa overførast og gir alvorleg sjukdom hjå eit kommande barn.

Eit viktig spørsmål er om denne endringa i grunnvilkåret for PGD opnar for at langt fleire tilstandar vil kunne kvalifisere for PGD. Dette vert òg påpeikt i Helsedirektoratet sin rapport. Til dømes skuldast om lag halvparten av alle tilfelle av arveleg familiær Alzheimers sjukdom med tidleg debut genforandringar i eit av tre gen – der arvemønsteret for alle tre er autosomal dominant med høg penetrans (6).

- Vil endringa i lova kunne opne for at andre sjukdommar, til dømes former for familiær Alzheimers sjukdom, kan kvalifisere for PGD?

- Og meir generelt, korleis og på kva slags måte skal ein setje grenser for kor høg risiko ein genvariant må gje før det er tillat med PGD?

Å tydeleg understreke at belastning og liding grunna behandlinga skal vere eit moment i vurderinga av sjukdommen sin alvorsgrad kan medføre fleire vanskelege vurderingar, noko som ein rettleiar bør adressere.

- Skal dei ulike momenta i alvorsvurderinga vektast mot kvarandre, slik at PGD til dømes kan vere eit tilbod for arvelege tilstandar der det ikkje er noko tilfredsstillande behandling tilgjengeleg, men kor sjukdommen ikkje påverkar livslengde eller livskvalitet i stor grad?
- Kva slags behandlingar skal sjåast på som belastande nok til at PGD skal kunne innvilgast, og kven skal gjere den vurderinga?

Andre problemstillingar er knytt til genfeil i BRCA-gena, som trekkast fram som eit døme og som òg var ein del av Stortingsfleirtalet sin argumentasjon. Rådet har i fråsegna allereie vist til direktoratet sin rapport som presenterer problemstillingar knytt til PGD i samband med arveleg kreft som debuterer først i vaksen alder. Genetiske endringar i BRCA-gena synleggjer fleire av desse:

- Ulike genetiske endringar i BRCA-gena gir ulik risiko for å utvikle kreft. Dette er heller ikkje statisk kunnskap, og ny forskning kan endre dagens konsensus.
- Risiko kan òg vurderast ulikt, og det som er akseptabel risiko for nokon kan vere uakseptabel risiko for andre.
- Desse endringane aukar det moglege antalet kvinner som vil kunne søke om PGD, samstundes som det òg potensielt skapar enda meir uklare vilkår for kven som skal få innvilga søknadane – og med det eit enda større potensiale for ulik handsaming av like søknadar.
- Ei utviding av tilbodet om PGD vil legge press på ressursbruken til eit allereie pressa tilbod.

Alle medlem i Bioteknologirådet meiner at det er naudsynt å gi føringar for vurderinga av søknadar til PGD og støttar forslaget om eit nytt fjerde ledd i §2A-4, men det er ikkje full einigheit om innhaldet i forslaget.

Bioteknologirådet sine medlemmar Inge Lorange Backer, Ishita Barua, Cathrine Bjorvatn, Trygve Brautaset, Kristin Børresen, Hans Ivar Hanevik, Arne Holst-Jensen, Synne Lerhol, Raino Malnes, Ole Fritjof Norheim, Benedicte Paus, Bente Sandvig og Kristin Solum Steinsbekk støttar forslaget om ein ny §2A-1 fjerde ledd for å gje nærare føringar i lovteksten om kva for moment som skal inngå i alvorsvurderinga. Dette er å sjå på som ei presisering av allereie etablert praksis, og dette gjelder òg vektlegginga av belastning av førebyggjande behandling.

Bioteknologirådet sitt medlem Morten Magelssen støttar òg at det gis nærare føringar for alvorsvurderinga, men ønsker ikkje at belastning frå behandling skal bli ein del av vurderinga. Dette vil i praksis bety at vilkåra for PGD utvidast, noko som medlemen er kritisk til.

3.3 PGD i tilfelle der foreldra sin berarstatus ikkje er kjend

PGD er etter bioteknologilova §2A-1 andre ledd berre tillate «... der en eller begge er bærere av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom ...» Høyringsnotatet peikar på to ulike typar tilfelle der dei framtidige foreldra sin berarstatus er ukjend, men der departementet likevel meiner at PGD bør kunne tillatast: ved eksklusjonstesting og ved gonademosaiikk. Ein viktig skilnad mellom dei to er at ved eksklusjonstesting er det eit bevisst val å ikkje kjenne berarstatus, medan det ved gonademosaiikk er mogleg å påvise den.

Eksklusjonstesting

Ved eksklusjonstesting gjerast PGD utan at ein avslørar om mor eller far til det kommande barnet har den genetiske endringa som det testast for. Høyringsnotatet seier at slik testing er særleg aktuell ved svært alvorleg arveleg sjukdom med høg penetrans, der det er tilnærma 100 prosent sikkert at beraren av genfeilen utviklar sjukdom. Eit vanleg døme er Huntingtons sjukdom, som er ein autosomal dominant arvegang, der det er 50 prosent sjanse for å arve sjukdomsgenet frå mor eller far. Sjukdommen er alvorleg, debuterer ofte i tretti- eller førtiåra, og har ingen behandling. Fleire som har sjukdommen i familien ønsker ikkje å kjenne sin eigen berarstatus.

Ved hjelp av PGD kan desse likevel få born som ikkje har Huntingtons sjukdom, utan at dei sjølve får vite om dei er berar av genet. Etter at PGD-nemnda i 2010 innvilga eksklusjonstesting for Huntingtons sjukdom, uttalte HOD i etterkant, etter at den dåverande Bioteknologinemnda problematiserte avgjersla, at lova ikkje tillet slik testing. I rapporten siterar Helsedirektoratet forskning som viser at andelen par som ønsker eksklusjonstesting ved Huntingtons sjukdom er mellom seks og 30 prosent. Ikkje alle land som tillet PGD tillet eksklusjonstesting, men i Norden er eksklusjonstesting tillate i alle land bortsett frå i Noreg (7).

I innstilling 296 L (2019-2020) frå bioteknologiforliket skriv eit fleirtal i Helse- og omsorgskomiteén at slik eksklusjonstesting bør vere tillat. I tråd med dette har Helsedirektoratet foreslått ei nødvendig endring i lova, som HOD foreslår som eit nytt femte ledd i bioteknologilova sin §2A-1:

I særlige tilfeller kan preimplantasjonsdiagnostikk tilbys uten at bærertilstand er undersøkt, dersom det på grunn av alvorlig, dominant arvelig sykdom i rett oppadstigende linje, uten mulighet til helbredende behandling, er 50 prosent sannsynlighet for at søkeren eller en av søkerne har den sykdomsgivende genetiske forandringen.

Gonademosaiikk

For at PGD skal kunne vere eit alternativ må den genetiske forandringa vere kjent og det må vere sannsynleg at den er nedarva frå ein av foreldrane. I nokre tilfelle kan sjukdomsgivande genetiske endringar med dominant eller x-bunde arvemønster vere til stades i nokre kjønnceller hjå ein forelder, utan at endringa kan påvisast gjennom blodprøvar. Dette kallast gonademosaiikk og førekjem relativt sjeldan. Tilstandar som skuldast gonademosaiikk visar seg typisk gjennom fleire barn eller graviditetar med den same genetiske endringa. Då det i desse tilfella ikkje er påvist at mor eller far er berar av sjukdommen vil det ikkje oppfylle kravet i §2A-

1. Som oftast er sannsynet for å få eit born med denne genetiske endringa låg, men i nokre tilfelle kan den vere opp mot 50 prosent.

Departementet, med støtte i Helsedirektoratet sin rapport, meiner at det bør bli mogleg å tilby PGD om ei kvinne fleire gonger tidlegare har fått barn eller foster med ein kjend, arveleg alvorleg tilstand.

Bioteknologirådet sine tilrådingar

I det førre Bioteknologirådet var det eit delt syn på om eksklusjonstesting skulle tillast (8). Elleve medlem stemte mot å tillate slik testing, medan fire medlem stemte for. Argument mot å tillate eksklusjonstesting er at ein då i halvparten av tilfella tillet PGD utan medisinsk indikasjon, noko som betyr unaudsynt ressursbruk. Eit anna argument er at dei naudsynte medisinske og psykososiale vurderingane blir vanskelegare om foreldra sin berarstatus er ukjend. Argument for å tillate eksklusjonstesting er at det aukar reprodutiv autonomi, og at det er den einaste moglegheita til at foreldre med Huntingtons sjukdom eller andre sjukdommar av tilsvarande karakter i familien, kan få friske barn utan å sjølv avsløre sin berarstatus.

Bioteknologirådet sine medlemar Inge Lorange Backer, Ishita Barua, Cathrine Bjorvatn, Trygve Brautaset, Kristin Børresen, Hans Ivar Hanevik, Arne Holst-Jensen, Synne Lerhol, Raino Malnes, Ole Fritjof Norheim, Benedicte Paus og Bente Sandvig støttar tilrådinga om å tillate eksklusjonstesting då dei anerkjenner ønske om ikkje å kjenne sin eigen berarstatus som viktig, og at PGD då er ein måte å få genetiske eigne barn utan den aktuelle tilstanden.

Bioteknologirådet sine medlemar Morten Magelssen og Kristin Solum Steinsbekk ønsker ikkje å tillate eksklusjonstesting då det i halvparten av tilfella ikkje vil vere noko medisinsk behov og PGD er ei ressurskrevjande og belastande behandling. Den naudsynte medisinske og psykososiale vurderinga av søkjar vil og vere vanskeleg om ein ikkje veit om forelderen er berar av den genetiske tilstanden.

Når det gjeld tilstandar grunna sannsynleg gonademosaiikk vil argumenta vere annleis. Her er det ikkje mogleg å påvise den genetiske endringa som har gitt sjukdom hjå barn eller foster i prøver frå foreldrane. Eit viktig moment som òg drøftast i Helsedirektoratet sin rapport, er fara for gjentakning. Her meiner arbeidsgruppa at om ei kvinne har fått fleire barn eller foster med den same genetiske endringa så er dette eit klart teikn på at den er nedarva, men at det er vanskeleg å anslå kor stor risikoen for gjentakning faktisk er. Risikoen kan variere, frå det som er risikoen i befolkninga, og opp til 50 prosent.

Eit einstemmig bioteknologiråd støtter tilrådinga om å tillate PGD i tilfelle med sannsynleg gonademosaiikk i dei tilfella der dei i praksis fyller bioteknologilova sine krav til PGD – det er ein alvorleg arveleg sjukdom, men berarstatus er ikkje mogleg å påvisast.

3.4 Klargjering av ordlyd i lovteksten

3.4.1 Nytt tredje ledd i §2A-1

I høyringsnotatet er departementet og Helsedirektoratet einige i at lovteksten bør klargjerast slik at det òg er høve til å innvilge PGD i tilfelle der det er fare for at den gravide spontanaborterer fordi genforandringa er overført til fosteret. Dette skal vere i tråd med både PGD-nemnda sin tidlegare praksis og føremålet med PGD-behandlinga, som er å hjelpe kvinner og par til å få barn utan den aktuelle sjukdommen eller tilstanden. Då noverande lovtekst berre tillet PGD om det er stor fare for å overføre sjukdommen til «et kommende barn» foreslår departementet eit nytt tredje ledd i §2A-1:

Ved vurderingen er risikoen for at den genetiske forandringen overføres og gir alvorlig sykdom det avgjørende, enten fosteret dør i livmoren eller det blir født et barn med en alvorlig sykdom.

Eit samla Bioteknologiråd støttar klargjeringa då denne både bygger på tidlegare praksis og på intensjonen med behandlinga.

I tillegg vil rådet peike på at siste del av nytt tredje ledd berre inkluderer barn fødte med ein sjukdom, og ikkje barn fødte med auka risiko for alvorleg sjukdom, slik som til dømes ved PDG for arveleg kreft. I lys av dei føreslegne endringane i nytt fjerde ledd foreslår rådet ei presisering i lovteksten

... enten fosteret dør i livmoren eller det blir født et barn med en alvorlig sykdom eller høy risiko for å utvikle en alvorlig sykdom.

3.4.2 Nytt fjerde ledd i §2A-1

I høyringsnotatet er det foreslått eit nytt fjerde ledd i §2A-1 for å klargjere kva for moment som skal takast omsyn til i vurderinga av alvor:

Sykdommens alvorlighetsgrad må vurderes konkret i det enkelte tilfellet, ut fra kriterier som redusert livslengde, hvilke smerter eller belastninger sykdommen eller behandlingen fører med seg, og hvilke behandlingsmuligheter som finnes.

Bioteknologirådet meiner at formuleringa «konkret i det enkelte tilfelle,» bør fjernes da den er overflødig og kan bidra til misforståingar.

I tillegg ønsker medlemene Morten Magelssen, Raino Malnes og Ole Frithjof Norheim at lovteksten tar inn ei presisering om at tap av livskvalitet skal vere eit moment i alvorsvurderinga. Dette vil vere i tråd med Stortinget sitt oppmodingsvedtak, er ein naturleg måte å definere alvorsgrad på, og nyttast i mange andre tilhøve, som til dømes i prioriteringsvurderingar. Desse tre medlemene foreslår difor at nytt fjerde ledd i §2A-1 skal lyde

Sykdommens alvorlighetsgrad må vurderes ut fra kriterier som redusert livslengde, tap av livskvalitet, herunder hvilke smerter eller belastninger sykdommen eller behandlingen fører med seg, og hvilke behandlingsmuligheter som finnes.

3.4.3 Om gonademosaiikk

I høyringsnotatet skriv departementet at dei støttar direktoratet si vurdering om at PGD bør kunne vere eit tilbod i tilfelle kor berarstatus ikkje kan påvisast grunna gonademosaiikk. Videre

foreslår departementet at dette klargjerast. Bioteknologirådet vil påpeike at ei slik klargjering ikkje kjem klart fram i høyringsnotatet sitt framlegg til lovtekst.

3.5 Evaluering av bioteknologilova, inkludert reglar for PGD

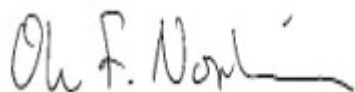
I innleiinga av høyringsnotatet skriv departementet at Regjeringa vil setje i gong ei evaluering av bioteknologilova, inkludert ei evaluering av endringane i reglar for PGD og om avskaffing av PGD-nemnda har medført ei utviding

Bioteknologirådet ser fram til ei slik evaluering av lova, og også dei konkrete evalueringane relatert til PGD. I sitt tidlegare fråsegn om PGD var eit stort fleirtal av rådet ueinige i avviklinga av PGD-nemnda, mellom anna grunna bekymring for at dette ville gje meir vilkårleg utfall av søknadane. Ei grundig evaluering vil vere viktig for å vurdere om dette har blitt tilfelle.

3.6 Om samanhengen mellom PGD og fosterdiagnostikk

Bioteknologirådet har i denne fråsegna ikkje teke stilling til høyringsnotatet si handtering av Stortingsfleirtalet sitt vedtak om å sjå vilkår og retningslinjer for PGD og fosterdiagnostikk i samanheng, for å gje eit heilskapleg og samanhengande tilbod til kvinner og familiar med særleg risiko for alvorleg sjukdom eller skade hjå fosteret. Rådet ser fram til den vidare evalueringa av bioteknologilova, og moglegheita til å adressere dette ved eit seinare høve.

Med vennleg helsing



Ole Frithjof Norheim

leiar



Petter Frost

direktør

Sakshandsamar: seniorrådgjevar Eirik Joakim Tranvåg

Referansar:

1. Van Montfoort A, Carvalho F, Coonen E, Kokkali G, Moutou C, Rubio C, et al. ESHRE PGT Consortium data collection XIX–XX: PGT analyses from 2016 to 2017. *Human reproduction open*. 2021;2021(3):hoab024.
2. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. , LOV-2003-12-05-100.
3. Helsedirektoratet. Et helhetlig og sammenhengende tilbud til kvinner og par som har økt risiko for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand. Gjennomgang av vilkår for preimplantasjonsdiagnostikk og genetisk fosterdiagnostikk og forslag til endringer i regelverk. Svar på tilleggsoppdrag nr. 50 til tildelingsbrev for 2020, punkt 2.3. 2021.
4. Innst. 296 L (2019-2020). Innstilling fra helse- og omsorgskomiteen om Endringer i bioteknologiloven mv. 2020.
5. Bioteknologirådet. Uttalelse om bioteknologiforliket fra AP, FrP og SV 2020 [Available from: <https://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2020/05/2020-05-18-Uttalelse-om-bioteknologiforliket-med-sign.pdf>].
6. Rongve A, Årslund D, Graff C. Alzheimers sykdom og genetikk. *Tidsskrift for Den norske legeförening*. 2013.
7. Hreinsson J, Lundin K, Iwarsson E, Hausken J, Einarsson S, Grøndahl ML, et al. Preimplantation genetic testing legislation and accessibility in the Nordic countries. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*. 2020;99(6):716-21.
8. Bioteknologirådet. Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD). Evaluering av bioteknologiloven, kapittel 2A 2015 [Available from: <https://www.bioteknologiradet.no/filarkiv//2015/06/Preimplantasjonsdiagnostikk.pdf>].