

Til Helse- og omsorgsdepartementet

Kopi: Helsedirektoratet

Vår ref.: 2024/33-12

Deres ref.: 22/4601

Dato: 11.4.2025

## **Genetisk undersøkelse av befruktede egg (PGD)**

Denne uttalelsen er en del av Bioteknologirådet sin evaluering av bioteknologiloven.

Bioteknologirådet uttaler seg her om lovens kapittel 2A som regulerer genetisk undersøkelse av embryo (befruktede egg) før de settes inn i livmoren, kalt preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) eller preimplantasjonsgenetisk testing (PGT). I tillegg diskuterer uttalelsen Stortingets vedtak om å se fosterdiagnostikk og PGD i sammenheng, for de med høy risiko for å overføre en kjent arvelig, alvorlig sykdom til et kommende barn.

I denne uttalelsen brukes begrepet preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) ettersom dette benyttes i bioteknologiloven.

Uttalelsen har blitt behandlet på Bioteknologirådet sine møter den 6. februar og den 27. mars 2025.

### **1 Oppsummering av Bioteknologirådets anbefalinger**

- Et samlet Bioteknologiråd mener at for å sikre et rettferdig og likeverdig tilbud så må vilkårene for innvilgelse av preimplantasjonsdiagnostikk tydeliggjøres.
- Bioteknologirådet er delt i spørsmålet om hvem som skal få tilgang til på PGD
  - Et flertall på åtte av Bioteknologirådets medlemmer mener at tilgangen til PGD bør omfatte de fleste monogene eller kromosomalt arvelige tilstander med et forventet betydelig tap av helse og livskvalitet.
  - Et mindretall på tre medlemmer mener at tilgangen til PGD kun bør omfatte alvorlige monogene eller kromosomale arvelige sykdommer, men inkludert sykdommer som det finnes behandlingsmuligheter for, men hvor det er høy belastning og lidelse ved behandlingen.
  - Et mindretall på to medlemmer mener at det bør være tillatt med PGD for de fleste monogene eller kromosomalt arvelige tilstander.
  - Et mindretall på to medlemmer mener at PGD ikke bør være et tilbud til norske kvinner og par.

- Bioteknologirådets er delt i synet på hvordan PGD og fosterdiagnostikk kan vurderes helhetlig for de med høy risiko for å overføre en kjent arvelig, alvorlig sykdom til et kommende barn.
  - Et flertall på tolv av Bioteknologirådets medlemmer mener at ved kjent arvelig, alvorlig sykdom og høy risiko for å overføre sykdommen til et kommende barn, bør vilkårene for å kunne få utført PGD og fosterdiagnostikk være like.
  - Et mindretall på tre medlemmer mener det finnes viktige og etisk relevante forskjeller mellom PGD og fosterdiagnostikk og at disse forskjellene muliggjør etisk begrunnet og etisk konsistent forskjellsbehandling av de to metodene.
  
- Bioteknologirådet er delt i synet på om genetiske undersøkelser av embryo/PGD bør tillates i vanlig IVF behandling.
  - Et flertall på 13 av Bioteknologirådets medlemmer mener at bioteknologiloven bør endres slik at genetisk testing av embryo i forbindelse med IVF blir tillatt i Norge, forutsatt at slik testing øker sannsynligheten for graviditet og fødsel.
  - Et mindretall på to medlemmer mener at ingen former for genetisk testing av embryo bør tillates i vanlig IVF.

## 2 Bakgrunn

Store fremskritt innen DNA-analyse og en økt forståelse av genetikk kan i dag gi informasjon om et kommende barn som ikke var mulig for noen tiår siden. Metoder som preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og genetisk fosterdiagnostikk kan avdekke sykdommer og andre egenskaper hos befruktede egg og foster. Denne kunnskapen kan forbedre livskvaliteten for enkeltindivider, men kan også utløse vanskelige etiske valg. Fremtidig forskning vil gi oss mer innsikt i sammenhenger mellom gener og egenskaper, og utvide hva vi kan få vite om et mulig kommende barn. Som samfunn må vi derfor kontinuerlig vurdere hva vi mener skal være tillatt.

Fosterdiagnostikk er undersøkelser av et foster i mors liv, blant annet for å avdekke sykdommer eller utviklingsavvik tidlig i svangerskapet. Alle gravide i Norge tilbys tidlig ultralyd i uke 11–13, som regnes som fosterdiagnostikk. I tillegg kan alle gravide mot egenbetaling ta non-invasiv prenatal testing (NIPT) for å vurdere risikoen for tre ulike kromosomavvik. Ved påvist økt risiko kan videre undersøkelser gjøres, som ekstra ultralyd, morkakeprøve eller fostervannsprøve.

Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) er derimot et tilbud som kun gis til personer med kjent arvelig, alvorlig sykdom, og som planlegger en graviditet. PGD kan gi disse personene en mulighet til å få egne biologiske barn uten den alvorlige, arvelige sykdommen som deres gener disponerer for. Hvis en kvinne allerede er gravid, vil et tilbud om fosterdiagnostikk og oppfølging, tilpasset den spesifikke, alvorlige arvelige tilstanden, være et alternativ.

Denne uttalelsens hovedfokus er på preimplantasjonsdiagnostikk. Uttalelsen ser også preimplantasjonsdiagnostikk i sammenheng med fosterdiagnostikk, for de med kjent arvelig, alvorlig sykdom. Det generelle tilbudet om fosterdiagnostikk diskuteres i en egen uttalelse.

## **2.1 Om PGD og fosterdiagnostikk for de med alvorlig, arvelig sykdom**

### **2.1.1 Hvordan gjøres PGD for de med alvorlig, arvelig sykdom**

For å få PGD må paret som ønsker barn benytte seg av in vitro-fertilisering (IVF). Flere modne eggceller blir tatt ut av eggstokkene til kvinnen som ønsker å bli gravid, og eggene befruktes i laboratoriet. På dette tidlige stadiet kalles det befruktede egget for et embryo<sup>1</sup>. Embryoene utvikler seg og deler seg til flere celler. På dag tre til fem etter befruktning kan en enkeltcelle tas ut fra hvert embryo og genetisk testes. PGD gir derfor en mulighet til å sikre at embryoet som settes inn i livmor ikke har den arvelige genvarianten eller kromosomavvik det testes for.

### **2.1.2 Hvordan gjøres fosterdiagnostikk for de med alvorlig, arvelig sykdom**

Kvinnen må bli gravid på naturlig måte og deretter ta en morkakeprøve rundt uke 11–12 av graviditeten. Morkakeprøven er en invasiv prøve som medfører en viss risiko for abort, selv om denne risikoen er lav. Det kalles invasivt fordi man fysisk går inn i livmoren for å hente ut prøvemateriale. Dersom det skal tas en prøve fra fosteret (fostervannsprøve) må den invasive prøven tas noen uker senere. En genetisk test for den aktuelle sykdommen blir deretter utført. Det tar vanligvis rundt en uke fra prøvetakning før kvinnen får informasjon om fosteret er friskt eller ikke.

## **2.2 PGD i Norge**

I Norge har PGD vært begrenset til en liten pasientgruppe med kjent arvelig, alvorlig sykdom. Norge var lenge uten et nasjonalt behandlingstilbud, men parene fikk utført PGD i utlandet. En PGD-nemnd vurderte om vilkårene for å motta behandling var oppfylt.

I 2020 vedtok Stortinget flere viktige endringer i PGD-tilbudet. PGD-nemnda ble lagt ned og et nasjonalt behandlingstilbud ble opprettet ved Oslo universitetssykehus og St. Olavs hospital i Trondheim. De to nasjonale behandlingssentrene dekker ulike geografiske regioner i Norge. I dag er det disse to sykehusene som vurderer om vilkårene er oppfylt, og eventuelt innvilger eller avslår søknader.

### **2.2.1 Bioteknologiloven**

Bioteknologilovens § 2A-1 definerer vilkår for hvem som kan få PGD og hva metoden kan brukes til. Loven sier at:

*«Preimplantasjonsdiagnostikk kan tilbys par eller enslige 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.»*

---

<sup>1</sup> Embryonalperioden er fra det befruktede egget har festet seg i livmorlimhinnen til utgangen av den åttende svangerskapsuken.

*Monogen* betyr at en sykdom skyldes mutasjon i enkeltgener, mens *kromosomal arvelig sykdom* er arvelige strukturelle kromosomavvik som vil gi alvorlig sykdom hos et foster eller barn.

I tillegg åpner §2A-1 for å bruke PGD for å undersøke vevstype for å et vevstypelikt barn som kan være stamcelledonor for et søsken med alvorlig, arvelig sykdom (PGT-HLA). Vevstypelighet mellom donor og mottaker er viktig for at en stamcelletransplantasjon skal være vellykket.

§2A-1 slår også fast at PGD ikke skal benyttes til å kartlegge eller velge andre egenskaper ved det befruktede egget, enn det som fremgår av denne paragrafen, og at genmodifisering av embryo ikke er tillatt.

## 2.3 PGD i andre land

Internasjonalt har det vært en betydelig teknologisk utvikling, og det finnes i dag flere typer PGD. Internasjonalt brukes begrepet preimplantasjonsgenetisk testing – PGT [1].

PGD for kjent arvelig, alvorlig sykdom benyttes i større grad i flere andre europeiske land enn i Norge. For eksempel er genetisk risiko for bryst- og eggstokkreft blant de mest vanlige situasjonene det gis PGD for i andre europeiske land [2], mens dette ikke kvalifiserer for behandling i Norge da PGD-nemnda var virksom [3].

I tillegg brukes PGD i flere land som en del av vanlig IVF-behandling for ufrivillig barnløshet. PGD brukes da for eksempel for å velge et embryo med et normalt antall kromosomer som kan settes inn i livmor (PGT-A). Målet er å øke sannsynlighet for en vellykket IVF-behandling. Denne bruken av PGD er ikke tillatt i Norge, fordi loven kun tillater PGD i situasjoner med kjent alvorlig, arvelig sykdom eller for å få barn som kan være stamcelledonor.

For mange sykdommer vil et samspill mellom flere gener, miljø, alder og livsstil spille en rolle for om man utvikler sykdommen. I andre deler av verden tilbys PGD, i forbindelse med vanlig IVF-behandling, til å velge vekk embryo som kan ha sammensatt forhøyet risiko for ulike sykdommer [4]. Embryo undersøkes for eksempel for sykdommer som diabetes 1 og 2 eller risiko for hjertesykdom [4]. Denne typen PGD er ikke spesielt utbredt i dag, men tilbudet er under utvikling og kan utvides til flere sykdommer ettersom vi stadig får mer kunnskap om vår genetikk. Teknologisk sett er det mulig å kartlegge hele arvematerialet til embryoet.

I enkelte andre land utenfor Europa, som Kina og USA, øker bruken av PGD-tester på det private markedet [5]. I Kina er det kun tillatt å teste for sykdommer, men fra svært alvorlige tilstander som Huntingtons sykdom til mindre alvorlige tilstander som døvhet. I USA bestemmer hver klinikk hvilke tester de tilbyr, inkludert PGD for kjønn og bestemte egenskaper som øyefarge.

## 2.4 «Alvorlig sykdom» - et begrep i endring

De fleste europeiske land har «alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom» som et vilkår for å få PGD [6]. Den norske PGD-nemnda kan imidlertid hevdes å ha hatt en noe strengere fortolkning

av hva som kvalifiserte som alvorlig sykdom enn flere andre land. For eksempel er de fleste diagnoser avslått av den norske nemnda, godkjent for PGD i Storbritannia [7]. En gjennomgang av PGD-nemndas praksis viser at tapte leveår ble vektlagt, mens belastning og lidelse forbundet med tilgjengelig behandling i mindre grad ble tatt i betraktning [7]. For eksempel ble en søknad om PGD for arvelig bryst- og eggstokkreft avslått med begrunnelse om at det finnes forebyggende behandling i form av kirurgisk fjerning av bryster og eggstokker [3]. Et annet eksempel er avslag på søknad om PGD for MEN1-syndromet som fører til vekst av flere svulster i hormonproduserende kjertler [8]. Nemnda erkjente at det er en belastning å leve med sykdommen, men med behandling er prognosen som regel god, selv om de fleste vil ha behov for medikamentell behandling og kirurgi.

I 2020 ble PGD-nemnda lagt ned, og Stortinget gav føringer om at lidelse og tapt livskvalitet ved lindrende og livsforlengende behandling skal vektlegges ved innvilgelse av PGD. Stortinget understreket at personer med risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft nå skal få tilgang til PGD. Helse- og omsorgsdepartementet har vurdert at dette er i tråd med lovens vilkår for PGD, og ment at det slik sett ikke er en prinsipiell endring [9]. Men praksis for hva som regnes som en alvorlig sykdom har med dette blitt endret, og flere tilstander vil få innvilget PGD. Etter Stortingsvedtakene i 2020 har flerregional behandlingstjeneste for PGD blitt opprettet ved St.Olavs hospital i Trondheim og ved Oslo universitetssykehus.

Innspill til Bioteknologirådet fra Rikshospitalet og St. Olav viser at det i en periode etter 2020 har vært usikkerhet knyttet til hvilke tilstander som kvalifiserer for PGD, og det etterlyses tydeligere føringer fra helsemyndighetene [10]. Det er økt pågang med søknader om PGD for tilstander som tidligere har fått avslag, inkludert mildere nevrologiske tilstander som Charcot Marie Tooth og Limb-Girdle, samt isolerte sansetap som blindhet og døvhet, og ulike hjertetilstander. Noen eksempler på ulike typer sykdommer som vurderes for PGD i dag, er beskrevet i appendix.

Den 28. mars 2025 fremmet Helse- og omsorgsdepartementet en lovproposisjon i Stortinget med flere lovendringer som følger opp Stortingets føringer fra 2020 [11]. Lovforslaget skal blant annet tydeliggjøre hvilke momenter som skal vektlegges ved vurderingen av om en sykdom er tilstrekkelig alvorlig til at preimplantasjonsdiagnostikk kan tilbys. Departementet skriver at det skal tas hensyn til blant annet redusert livslengde, hvordan det er å leve med sykdommen, hvilke behandlingsmuligheter som finnes, og eventuelle smerter eller belastning ved behandlingen [11].

### **3 Bioteknologirådets vurderinger og anbefalinger**

#### **3.1 Vilkår for PGD må konkretiseres**

For innvilgelse av PGD slår loven fast at det må foreligge en «alvorlig, arvelig sykdom» og «stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn». Disse begrepene er imidlertid ikke entydige.

I 2020 gav Stortinget nye føringer for hvem som skal få tilgang til PGD. Samtidig ble PGD-nemnda avvirket, og Stortinget ba om at det skulle utarbeides klare vilkår for innvilgelse [12]. Innspill til

Bioteknologirådet fra fagmiljøene ved Rikshospitalet og St. Olavs hospital viser at det i etterkant har vært usikkerhet om hvilke tilstander som kvalifiserer for PGD i fravær av klare retningslinjer [10]. Vurderingen av hvilke tilstander som er tilstrekkelig alvorlige til å kvalifisere for tilbud om PGD, er ikke bare medisinsk, men også politisk og etisk.

Lovforslaget om PGD, fremmet i Stortinget 28. mars 2025, tydeliggjør at flere nå kan få et tilbud om PGD, dersom det vedtas [11]. Den foreslåtte lovendringen presiserer at det skal tas hensyn til blant annet hvordan det er å leve med sykdommen, samt eventuelle smerter eller belastning ved behandlingen. Med unntak av arvelig bryst- og eggstokkreft, som nevnes eksplisitt i lovproposisjonen, overlates vurderingen av hvilke tilstander som kvalifiserer for PGD til de flerregional behandlingstjeneste for PGD ved Oslo universitetssykehus og St. Olavs hospital i Trondheim. For å sikre likebehandling og tydelige rammer for praksis, vil en nasjonal veileder som konkretiserer vilkårene ytterligere være nyttig.

Pasienter henvises fra ulike sykehus og leger over hele landet til St. Olav eller Rikshospitalet for vurdering av om de kvalifiserer for PGD. Det er derfor også behov for tydelig og tilgjengelig informasjon til både henvisende leger, samt par eller kvinner som vurderer PGD.

I Storbritannia er innvilgelse av PGD en prosess i to steg [13]. Først har en nasjonal ekspertkomité utarbeidet en liste over alvorlige, arvelige tilstander som kvalifiserer for PGD, basert på konkrete kriterier [16]. Ettersom samme tilstand kan manifestere seg på forskjellige måter hos ulike mennesker, gjøres det en individuell medisinsk vurdering av hver enkelt søker, ved egne klinikker som tilbyr PGD [16].

Tidligere ekspertgrupper har utviklet kriterier for å konkretisere betydningen av alvorlig sykdom innen prioritering i helsetjenesten. Deres metodikk kan tjene som en referanse. Norheim-utvalget introduserte begrepet «gode leveår», som inkluderer både levetid og livskvalitet [14]. Rapporten «På ramme alvor» presenterer et system for gradering av alvorlighet, som kan brukes som prioriteringsverktøy i helsetjenesten [15]. Alvorlighetskravet kan erstattes med mer entydige begreper og skranker i form av eksempelvis 'tapte gode leveår', 'reduert livskvalitet', og operasjonaliserte sannsynligheter.

Noen vil mene at spørsmålet om hva som er alvorlig sykdom er så komplekst og subjektivt at det ikke lar seg fastsette gjennom entydige kriterier. Ulike mennesker kan ha forskjellige perspektiver på hva som er en alvorlig sykdom, basert på deres egne erfaringer og verdier [16, 17]. Hvem skal da bestemme hva som er alvorlig; legen, pasienten eller samfunnet?

Andre vil mene at ettersom det ikke finnes en objektiv sannhet om hva «alvorlig sykdom» eller «stor fare» er, blir det desto viktigere å forsøke å sette ned tydelige og transparente kriterier for hvem som skal få tilgang til PGD i Norge. Viktige spørsmål inkluderer: Hva regnes som tilfredsstillende behandling? Hvilken grad av belastning må en tilstand medføre for å anses som alvorlig? I tillegg, hvor høy risiko må en genvariant ha før PGD kan tillates?

Et mulig tiltak er å etablere en egen ekspertgruppe, med blant annet representanter fra fagmiljøene ved St. Olav og Rikshospitalet, for å utarbeide et veiledende dokument med kriterier for innvilgelse av PGD.

## **Bioteknologirådets anbefaling**

Et samlet Bioteknologiråd mener at vilkårene for innvilgelse av preimplantasjonsdiagnostikk må tydeliggjøres. Dette er avgjørende for å sikre et rettferdig og likeverdig tilbud. Hva som menes med blant annet "alvorlig sykdom" og «stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn" bør konkretiseres gjennom klare og mer entydige kriterier.

### **3.2 Hvem skal få PGD?**

Rådet har på prinsipielt grunnlag diskutert mulige retninger for PGD-tilbudet i Norge til mennesker med kjent arvelig, alvorlig sykdom, hvor det er stor fare for å overføre sykdommen til et kommende barn.

Et standpunkt er at tilgangen til PGD bør omfatte tilstander som, selv om de ikke er livstruende, medfører betydelig helsetap og redusert livskvalitet. Dette innebærer at PGD blant annet kan tilbys fornevrologiske tilstander slik som Charcot Marie Tooth, sansetap slik som blindhet og døvhet, samt ulike hjertetilstander. Norsk praksis for PGD ville da bli mer lik den i Storbritannia, som også har godkjent denne typen tilstander [18]. Familiene som oppsøker et tilbud om PGD har ofte opplevd sykdomsbelastningen selv eller gjennom familiemedlemmer, og ønsker ikke dette for sine kommende barn. Et tilbud om PGD for alvorlig, arvelig sykdom vil uansett ikke være aktuelt for mange, men bety svært mye for de familiene som søker. Vanlige prioritetskriterier i det offentlige helsevesenet bør fortsatt gjelde, slik at pasienter med mer alvorlige tilstander får høyere prioritet.

Et annet standpunkt er at tilgangen til PGD bør være strengt begrenset til alvorlige tilstander som innebærer høy belastning og lidelse. Dette inkluderer også tilstander som det finnes behandlingsmuligheter for, men hvor det er høy belastning og lidelse ved behandlingen. Ved å identifisere og utelukke embryoer med alvorlige tilstander, kan man forhindre at barn fødes med sykdommer som er uhelbredelig eller krever omfattende medisinsk behandling. Å begrense PGD til slike alvorlige tilfeller kan begrunnes både prinsipielt – gjennom etisk forsiktighet ved genetisk seleksjon – og praktisk, gjennom hensynet til en ansvarlig ressursforvaltning i helsetjenesten.

Et tredje standpunkt er at tilgangen til PGD bør utvides til å omfatte de fleste monogene og kromosomalt arvelige tilstander. Kravet om alvorlig sykdom som vilkår for innvilgelse av PGD bør da fjernes fra bioteknologiloven. Foreldre bør, med grunnlag i oppdatert medisinsk informasjon formidlet av kompetent helsepersonell, selv kunne avgjøre hvilke tilstander de ønsker å unngå å videreføre. Dette synet bygger på en vektlegging av foreldres rett til selvbestemmelse, og på oppfatningen om at embryoer ikke har moralsk status som gir dem krav på særlig vern.

Et fjerde standpunkt er at PGD ikke bør være et tilbud til norske kvinner og par, og at lovverket må endres i tråd med dette. PGD brukes til å velge bort embryo med påvist genetisk avvik, noe som reiser etiske spørsmål om embryoers moralske status. Noen vil mene at det er etisk problematisk at det ved PGD lages mange embryoer der flertallet destrueres, og at embryoene sorteres ut fra egenskaper. Det finnes andre alternativer som å adoptere, bli fosterforeldre eller velge å ikke få barn. Det kan også diskuteres om det er riktig å prioritere PGD, som er en ressurskrevende behandling, i det offentlige helsevesenet. Ved PGD eksisterer det i utgangspunktet ingen pasient. Det er også viktig

å stille spørsmål ved hvordan holdninger til personer som lever med de sykdommene som velges bort, kan bli påvirket av denne praksisen.

### **Bioteknologirådets anbefalinger**

Åtte av Bioteknologirådets medlemmer, Marianne Aasen, Hans Ivar Hanevik, Bushra Ishaq, Gaute Lenvik, Solveig Marianne Nordhov, Håvard Sletta, Kari Sønderland og Karl Harald Søvig mener at tilgangen til preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) bør omfatte de fleste monogene eller kromosomalt arvelige tilstander med et forventet betydelig tap av helse og livskvalitet. Medlemmene begrunner dette med at PGD i disse tilfellene gir dem som er genetisk disponert for alvorlige sykdommer mulighet til å bli foreldre til barn uten samme sykdomsdisposisjon. Selv om embryo har en viss moralsk verdi, mener medlemmene at denne ikke er så høy at hensynet til embryo skal veie tyngre enn muligheten til å unngå tilstander med et forventet betydelig helsetap hos et født individ. Videre mener medlemmene at en utvidelse av tilbudet om PGD slik som foreslått her vil være i tråd med Stortingets føringer fra 2020.

Tre av Bioteknologirådets medlemmer, Trygve Brautaset, Anne Ingeborg Myhr og Kristin Solum Steinsbekk mener at tilgangen til preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) kun bør omfatte alvorlige monogene eller kromosomale arvelige sykdommer. Dette inkluderer også de sykdommene som det finnes behandlingsmuligheter for, men hvor det er høy belastning og lidelse ved behandlingen. Medlemmene begrunner dette med at PGD kan bidra til å redusere den betydelige fysiske og psykiske belastningen som følger med å behandle alvorlige arvelige sykdommer. Ved å identifisere og utelukke embryoer med slike sykdommer, kan man forhindre at barn fødes med lidelser som krever omfattende medisinsk behandling, og som kan ha en betydelig negativ innvirkning på livskvaliteten til både barnet og familien.

To av Bioteknologirådets medlemmer, Mathias Barra og Espen Gamlund mener at tillatelse til preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) bør utvides til de fleste monogene eller kromosomalt arvelige tilstander. Medlemmene begrunner dette med at hensynet til blivende foreldres selvbestemmelsesrett er tungtveiende. Disse medlemmene peker dessuten på at embryoer mangler moralsk status som gir dem krav på særskilt beskyttelse eller vern. Hva som skal regnes som en 'arvelig monogen eller kromosomalt arvelig tilstand' er tilstrekkelig dekket gjennom medisinsk konsensus om begrepene 'arvelig monogen' og 'kromosomal', og begrepet 'medisinsk (sykdoms-) tilstand.' Foreldre, på bakgrunn av faglig oppdatert medisinsk informasjon formidlet av kompetent personell, selv bør kunne avgjøre hvilke tilstander de vil unngå å sette barn til verden med. Medlemmene understreker at 'tillatelse til' i denne sammenheng ikke skal forstås som 'tilgang til', og at hvorvidt PGD bør tilbys for en spesifikk tilstand gjennom den offentlig finansierte helsetjenesten hører hjemme i en helseprioriteringsdebatt.

To av Bioteknologirådets medlemmer, Geir Sverre Braut og Morten Magelssen mener at det ikke bør være et tilbud om PGD til norske kvinner og par, og at lovverket bør endres i tråd med dette. Medlemmene begrunner dette med at PGD innebærer at et stort antall embryoer destrueres og at tidlig menneskeliv sorteres ut fra egenskaper. Det er også viktig at PGD ikke innebærer behandling av sykdom for en eksisterende pasient. Søkerne vil også kunne få oppfylt sitt barneønske på andre måter, eller vil kunne avstå fra å få barn.



### 3.3 Bør det være et helhetlig tilbud om fosterdiagnostikk og PGD?

Stortinget har ønsket at preimplantasjonsdiagnostikk og fosterdiagnostikk skal i sees sammenheng, og gi et helhetlig tilbud for kvinner og familier som har særlig risiko for alvorlig sykdom hos et barn eller foster.

PGD og fosterdiagnostikk kan ofte avdekke de samme genetiske tilstandene. De med høy risiko for å overføre en alvorlig monogene eller kromosomal arvelig sykdom til et kommende barn, kvalifiserer for begge tilbud.

PGD er en metode som forutsetter in vitro fertilisering (IVF), som i teorien kan anvendes på et ubegrenset antall embryo, og som forutsetter at man ikke allerede er gravid.

Fosterdiagnostikk er en metode som kan anvendes på ett pågående svangerskap av gangen. En graviditet er allerede en realitet og foster testes genetisk. Den formen for fosterdiagnostikk er det spesialiserte tilbud om invasiv fosterdiagnostikk for kvinner og par med kjent arvelig, alvorlig sykdom og høy risiko for å overføre tilstanden til barnet.

Etter Stortingets føringer fra 2020 er PGD-tilbudet utvidet til å omfatte flere tilstander. Dette gjelder arvelige tilstander med et mer moderat alvorlig forløp, eller genvarianter som medfører høy risiko for alvorlig sykdom, men hvor sykdommen ikke med sikkerhet vil utvikle seg og i tilfelle når. Dette reiser spørsmål om konsekvensene for innvilgelse av fosterdiagnostikk. Det har ikke vært vanlig praksis å tilby fosterdiagnostikk for risiko for arvelig brystkreft og flere andre tilstander som PGD-nemnda tidligere gav avslag til..

Mange vil mene at embryoets og fosterets egenverdi øker i løpet av graviditeten. Med et slik syn er bruken av PGD for å forhindre sykdom mindre etisk problematisk sammenlignet med fosterdiagnostikk og egenbestemt svangerskapsavbrudd. Samtidig kan det hevdes at PGD reiser andre etiske utfordringer ved at det skapes mange embryoer hvor flertallet destrueres, og at utvelgelsen av embryoer skjer basert på bestemte egenskaper.

Noen kan mene at vilkårene for å få PGD og fosterdiagnostikk bør være tilnærmet like for de med høy risiko for å få barn med alvorlig, arvelig sykdom som planlegger barn. Kvinnen eller paret bør få informasjon og veiledning om både PGD og fosterdiagnostikk, slik at de kan velge det tilbudet som passer dem best. Å stå overfor muligheten for å få et barn, med kjent alvorlig sykdom er en stor belastning og mange vil være i en situasjon hvor de allerede har et barn med den aktuelle sykdommen. Kvinnen eller paret kjenner best egen livssituasjon, og bør ta dette valget selv.

Andre kan mene at PGD og fosterdiagnostikk byr på delvis ulike etiske utfordringer, og hvilke konklusjoner man kommer til vil være svært avhengig av hvilket syn man har på embryoets og fosterets moralske status, moralske aspekter ved å skape nytt liv, og moralske aspekter ved det å avbryte påbegynt liv. Det at man i mange tilfeller vil vurdere de to metodene som etisk ekvivalente, betyr ikke at dette vil gjelde i alle tilfeller. Man kan derfor mene at en helhetsvurdering tilsier at det kan være klokt å skille mellom fosterdiagnostikk og PGD i lovverk og regulering, selv om man i konkrete tilfeller ofte kommer til likelydende konklusjon i dag.

### **Bioteknologirådets anbefalinger**

Tolv av Bioteknologirådets medlemmer, Marianne Aasen, Trygve Brautaset, Espen Gamlund, Hans Ivar Hanevik, Bushra Ishaq, Gaute Lenvik, Anne Ingeborg Myhr, Solveig Marianne Nordhov, Håvard Sletta, Kristin Solum Steinsbekk, Kari Sønnerland og Karl Harald Søvig mener at for personer med kjent arvelig, alvorlig sykdom og høy risiko for å overføre sykdommen til et kommende barn, bør vilkårene for å kunne få utført preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og fosterdiagnostikk være like. Det er viktig at kvinnen eller paret får grundig informasjon og veiledning om begge alternativene, slik at de kan ta en informert beslutning. Det bør være kvinnen eller parets valg om de ønsker PGD eller fosterdiagnostikk.

Tre av Bioteknologirådets medlemmer, Mathias Barra, Geir Sverre Braut og Morten Magelssen mener at vilkårene for å kunne få utført preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og fosterdiagnostikk, for personer med kjent arvelig, alvorlig sykdom og høy risiko for å overføre sykdommen til et kommende barn, ikke nødvendigvis bør være like, og at det er hensiktsmessig å kunne skille mellom vilkårene for disse tilbudene. Disse medlemmene mener at det finnes viktige og etisk relevante forskjeller mellom tilbudene, og at disse forskjellene muliggjør etisk begrunnet og etisk konsistent forskjellsbehandling av de to metodene.

### **3.4 Bør genetiske undersøkelser av embryo i vanlig IVF tillates?**

Genetisk undersøkelse av embryo kan også brukes ved vanlig IVF for ufrivillig barnløshet. I Norge er dette ikke tillatt, men i fagmiljøene er det en aktuell diskusjon om dette bør endres.

Bioteknologiloven forbyr i dag generelt bruk av PGD til andre formål enn de som er spesifikt angitt i loven, blant annet bruk ved ikke-arvelige tilstander.

De som ønsker å tillate genetisk undersøkelse av embryo i vanlig IVF fremhever at formålet er å øke sannsynligheten for vellykket graviditet. I dag er PGT-A en form for genetisk undersøkelse for å kunne velge et embryo uten avvik i kromosomtall (se faktaboks). Det foregår også forskning på nye genetiske tester av embryoer som kan bli tatt i bruk i fremtiden, primært med mål om å øke sannsynligheten for en vellykket graviditet.

#### **Om PGT-A**

Mange mislykkede IVF-forsøk og tidlige aborter skyldes et ekstra kromosom eller et kromosom for lite i embryoet (aneuploidi). PGT-A identifiserer embryo med kromosomavvik, og disse embryoene brukes ikke for å oppnå graviditet.

Det er ikke dokumentert at PGT-A gir flere levendefødte barn sammenlignet med IVF uten PGT-A, i kontrollerte studier [19-22]. Dette kan blant annet skyldes at PGT-A resulterer i færre embryoer tilgjengelig for innsetting. Selv om man ikke kan konkludere entydig ennå, er det studier som indikerer at PGT-A potensielt kan redusere antall spontanaborter, fordi embryoer med kromosomavvik gir en høyere sannsynlighet for mislykket graviditet [19, 20, 23-25].

Et standpunkt er at det er etisk problematisk å tillate screening av embryo i vanlig IVF som gjør at man dermed for eksempel (med PGT-A) velger bort embryo med *alle* avvik i kromosomtall. Dette inkludere kromosomtallsavvik som gir tilstander som Downs syndrom, Klinefelters syndrom (ekstra X kjønnskromosom) og andre avvik som kan gi et levedyktig foster.

Videre kan noen mene at siden det ikke er vitenskapelig grunnlag for å si at den nåværende metoden, PGT-A, fører til flere fødte barn blant IVF-pasienter, bør forbudet beholdes inntil videre. Det kan også bli et spørsmål om ressursbruk om par blir avkrevd høy betaling av private fertilitetsklinikker for noe som har minimal eller ingen effekt.

Et annet standpunkt er at genetisk testing av embryo med mål om å øke sannsynligheten for vellykket IVF-behandling bør tillates. Mislykkede behandlinger og spontanaborter kan være en betydelig belastning for kvinnen og paret. Det bør være opp til den enkelte kvinne og par å velge, i samråd med sin lege, om deres embryo skal testes genetisk før innsetting eller ikke.

I tillegg er genetisk undersøkelse av foster med NIPT (ikke-invasiv prenatal testing) nå tilgjengelig for alle gravide i Norge, og kan avdekke økt risiko kromosomtall avvik som trisomi 13, 18 og 21. Dette reiser spørsmålet om det finnes noen prinsipiell begrunnelse for at PGT-A og lignende undersøkelser for kromosomavvik i embryo, fortsatt skal være forbudt.

### **Bioteknologirådets anbefalinger**

Tretten av Bioteknologirådets medlemmer, Marianne Aasen, Mathias Barra, Trygve Brautaset, Espen Gamlund, Hans Ivar Hanevik, Bushra Ishaq, Gaute Lenvik, Anne Ingeborg Myhr, Solveig Marianne Nordhov, Håvard Sletta, Kristin Solum Steinsbekk, Kari Sønderland og Karl Harald Søvig mener at bioteknologiloven bør endres slik at genetisk testing av embryo i forbindelse med vanlig IVF blir tillatt i Norge. Medlemmene forutsetter vilkår at slik genetisk testing, for eksempel ved PGT-A, vil øke sannsynligheten for graviditet og fødsel. Disse medlemmene mener er at IVF-behandlinger med embryoer som på grunn av genetisk sammensetning ikke kan gi et vellykket resultat, kan være en stor belastning for de som er til slik behandling. Medlemmene peker på at NIPT for kromosomavvikene trisomi 13, 18 og 21 er tilgjengelig for alle gravide i Norge. Medlemmene understreker at denne foreslåtte endringen i bioteknologiloven er snever og ikke åpner for genetisk testing av embryo for andre egenskaper enn de som påvirker sannsynligheten for graviditet og fødsel.

To av Bioteknologirådets medlemmer, Geir Sverre Braut og Morten Magelssen mener at ingen nye former for genetisk testing i ordinær IVF skal tillates, og at bioteknologilovens generelle forbud mot slik testing bør opprettholdes. Medlemmene begrunner dette med at selv om de aktuelle metodene teoretisk kunne tenkes å være nyttige, har de ingen vitenskapelig dokumentert effekt. Det er grunn til å spørre om metodene drives frem av kommersielle hensyn vel så mye som genuine behov. PGT-A er også problematisk gjennom å være enda en form for sortering og «kvalitetskontroll» av påbegynt liv.

Med vennlig hilsen

Marianne Aasen  
Leder

Petter Frost  
Direktør

Saksbehandler: Anne Marit Ryen

## Referanser

1. Zegers-Hochschild, F., et al., *The International Glossary on Infertility and Fertility Care, 2017*. Human Reproduction, 2017. 32(9): p. 1786-1801.
2. Spinella, F., et al., *ESHRE PGT Consortium data collection XXI: PGT analyses in 2018*. Human Reproduction Open, 2023. 2023(2).
3. Vedtak i Preimplantasjonsdiagnostikknemnda. 2016. *Søknad om PGD for BRCA1*. Tilgjengelig fra: [https://www.helseklage.no/media/2892/2015\\_96-04022016.pdf](https://www.helseklage.no/media/2892/2015_96-04022016.pdf).
4. *Learn more about Carta's unique PGT-P test*. 2025. Tilgjengelig fra: <https://www.cartagenomics.com/learn-more>.
5. GENialt-artikkel 2019. *Ønsker du å bestemme øyefarge på barnet ditt? I USA er det nå mulig*.
6. Calhaz-Jorge C, De Geyter CH, Kupka MS, Wyns C, Mocanu E, Motrenko T, Scaravelli G, Smeenk J, Vidakovic S, Goossens V. *Survey on ART and IUI: legislation, regulation, funding and registries in European countries: The European IVF-monitoring Consortium (EIM) for the European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE)*. Hum Reprod Open. 2020 Feb 6;2020(1):hoz044. doi: 10.1093/hropen/hoz044.
7. Opsahl Ulsrud, Fredrikke. *Hvordan defineres alvorlighet i klinisk praksis, slik det kommer til uttrykk i PGD-nemndas vedtak? Prosjektoppgave innen medisinsk etikk*. Universitetet i Oslo, medisinsk fakultet 2022.
8. Vedtak i Preimplantasjonsdiagnostikknemnda. 2018. *Søknad om PGD for MEN1-syndrom*. Tilgjengelig fra: [https://helseklage.no/media/3127/n2017\\_9881-30012018.pdf](https://helseklage.no/media/3127/n2017_9881-30012018.pdf).
9. Helse- og omsorgsdepartementet 2023. *Høringsnotat - Forslag til endringer i bioteknologiloven (vilkår for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og forbud mot genetisk testing av barn utenfor helsetjenesten)*.
10. *Presentasjon av Elin Tønne, seksjonsleder for seksjon for klinisk genetikk ved Rikshospitalet, på Bioteknologirådets møte den 6. februar 2025. Korrespondanse på e-post med St. Olav den 3.3.2025*
11. Helse- og omsorgsdepartementet. *Prop. 67 L (2024-2025). Endringer i bioteknologiloven (vilkår for preimplantasjonsdiagnostikk og forbud mot genetisk testing av barn utanfor helsetenesta)*. Tilgjengelig fra: <https://www.regjeringen.no/contentassets/966287aab7fb4b848b815bab640a2c62/no/pdfs/prp202420250067000dddpdfs.pdf>.
12. *Innst. 296 L (2019–2020). Innstilling fra helse- og omsorgskomiteen om Endringer i bioteknologiloven mv.*; Tilgjengelig fra: <https://www.stortinget.no/no/Saker-og-publikasjoner/Publikasjoner/Innstillinger/Stortinget/2019-2020/inns-201920-296l/?all=true>.
13. Korrespondanse per e-post med Emily Rutherford ved Human Fertilisation and Embryology Authority den 5.3.2025.
14. *NOU 2014: 12 Åpent og rettferdig – prioriteringer i helsetjenesten*.
15. Rapport fra arbeidsgruppe nedsatt av Helse- og omsorgsdepartementet. 2015. *På ramme alvor. Alvorlighet og prioritering*. Tilgjengelig fra: [https://www.regjeringen.no/contentassets/d5da48ca5d1a4b128c72fc5daa3b4fd8/paa\\_ramme\\_alvor.pdf](https://www.regjeringen.no/contentassets/d5da48ca5d1a4b128c72fc5daa3b4fd8/paa_ramme_alvor.pdf).
16. Stenmarck, M.S., et al., *Charting public views on the meaning of illness severity*. Social Science & Medicine, 2024. 347: p. 116760.
17. Mille Sofie Stenmarck, B.J., Rachel Baker, David GT. Whitehurst, Mathias Barra, *A severely fragmented concept: Uncovering citizens' subjective accounts of severity of illness*. Social Science & Medicine, 2023. Volume 330, August 2023.
18. Human fertilisation and embryology authority (UK). *Approved PGT-M and PTT conditions 2025*; Tilgjengelig fra: <https://www.hfea.gov.uk/treatments/embryo-testing-and-treatments-for-disease/approved-pgt-m-and-ptt-conditions/>.

19. Human fertilisation and embryology authority (UK). *What's the evidence for PGT-A?* 2025; Tilgjengelig fra: <https://www.hfea.gov.uk/treatments/treatment-add-ons/pre-implantation-genetic-testing-for-aneuploidy-pgt-a/#whats-the-evidence-for-pgt-a>.
20. American Society for Reproductive Medicine. *The use of preimplantation genetic testing for aneuploidy: a committee opinion*. 2024; Tilgjengelig fra: [https://www.asrm.org/globalassets/\\_asrm/practice-guidance/practice-guidelines/pdf/use\\_of\\_preimplantation\\_genetic\\_testing\\_for\\_aneuploidy.pdf](https://www.asrm.org/globalassets/_asrm/practice-guidance/practice-guidelines/pdf/use_of_preimplantation_genetic_testing_for_aneuploidy.pdf).
21. Simopoulou, M., et al., *PGT-A: who and when? A systematic review and network meta-analysis of RCTs*. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*, 2021. 38: p. 1939 - 1957.
22. Cornelisse, S., et al., *Preimplantation genetic testing for aneuploidies (abnormal number of chromosomes) in in vitro fertilisation*. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2020(9).
23. Gill, P., et al., *Does recurrent implantation failure exist? Prevalence and outcomes of five consecutive euploid blastocyst transfers in 123 987 patients*. *Human Reproduction*, 2024. 39(5): p. 974-980.
24. Junhao Yan, e.a., *Live Birth with or without Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy*. *New England Journal of Medicine*, 2021. 385(22).
25. Verpoest, W., et al., *Preimplantation genetic testing for aneuploidy by microarray analysis of polar bodies in advanced maternal age: a randomized clinical trial*. *Human Reproduction*, 2018. 33(9): p. 1767-1776.
26. Vedtak i Preimplantasjonsdiagnostiknemnda 2015. *Søknad om PGD for Huntingtons sykdom* Tilgjengelig fra: <https://helseklage.no/media/2883/15-22.pdf>.

## Appendix:

### Noen eksempler på ulike tilstander som vurderes for PGD

#### Eksempel 1: Arvelig bryst- og eggstokkreft

Kvinner som har enkelte varianter av BRCA 1- eller BRCA 2-gen kan ha opptil 70 prosent risiko for å få brystkreft i løpet av livet, og rundt 20-50 prosent økt risiko for å utvikle kreft i eggstokker. Det er 50 prosent sjanse for at et kommende barn vil arve genmutasjonen som gir risiko for sykdom.

Bærere av slike genmutasjoner får et tilbud om årlig mammografi og MR av bryst fra 25-års alder, og om forebyggende fjerning av bryst, som har vist seg å være det sikreste tiltaket mot alvorlig brystkreft. Det finnes ingen sikre metoder for å påvise eggstokkreft før den sprer seg. Eggstokkreft kan forebygges ved å fjerne eggstokkene, vanligvis etter at man har fått ønskede barn, fra rundt 35 års alderen.

PGD-nemnda gav avslag på søknad om PGD for BRCA 1. Nemnda anså brystkreft og eggstokkreft som er en betydelig belastning for pasienter som blir rammet. Men nemnda mente samtidig at den behandlingen som i dag tilbys må anses tilfredsstillende, i lys av lovens strenge kriterier for PGD [3].

*Kilder: Oslo Universitetssykehus, Norsk Helseinformatikk NHI.no og PGD-nemnda [3].*

#### Eksempel 2: Multipel endokrin neoplasi (MEN-syndrom)

Multipel endokrin neoplasi (MEN) er en sjelden, dominant arvelig tilstand der svulster utvikler seg i hormonproduserende kjertler. Det finnes tre hovedtyper MEN, hvorav MEN1 er vanligst. Svulstene kan være godartede eller ondartede (kreft), med varierende risiko avhengig av MEN-type. Ved MEN1 vil nærmere 100 prosent av bærere av relevante genmutasjon utvikler svulster i biskjoldbruskkjertlene innen 50 års alder. Rundt 40 prosent utvikler svulst i bukspyttkjertelen og disse kan være ondartede. Med behandling og tett oppfølging er prognosene som regel gode, selv om de fleste vil ha behov for medikamentell behandling og kirurgi.

Det er 50 prosent sannsynlighet for at et kommende barn vil arve tilstanden, hvis én av foreldrene er bærer.

PGD-nemnda gav avslag på søknad om PGD for MEN1-syndrom. Begrunnelsen var at behandlingen som tilbys redusere faren for tidlig død og alvorlige komplikasjoner på en slik måte at vilkårene for PGD ikke ble ansett som oppfylt [8].

*Kilder: Store medisinske leksikon og PGD-nemnda [8].*

#### Eksempel 3: Charcot-Marie-Tooths sykdom

Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT) er en sjelden, arvelig nevromuskulær tilstand som kan skyldes genmutasjon i en rekke ulike gener. Tilstanden medfører muskelsvekkelse og redusert følesans ytterst i armer og bein, men grad av symptomer vil variere mye fra person til person. Gangvanskene kan bli betydelige etter hvert, mange får belastningssmerter i føttene på grunn av feilstillinger og nedsatt balanse.

Sykdommen kan vise seg i ulike aldre: Mange får symptomer i tenårene, noen i tidlig barnealder, mens andre først får symptomer etter 40 år. I dag er det ingen tilgjengelig behandling som kan stoppe utviklingen av sykdommen. Tiltak er oppfølging fra fysioterapeut, trening og tilrettelegging med hjelpemidler i hverdagen. Noen kan ha behov for ortopedisk operasjon for feilstillinger i føtter og rygg.

Arvegangen kan være både recessiv og dominant, avhengig av hvilket gen den aktuelle mutasjonen er i. Det vanligste er at arvegangen er dominant, noe som gir 50 prosent sjanse for at et barn arver tilstanden hvis én av foreldrene har den.

PGD-nemnda gav avslag på søknad om PGD for Charcot-Marie-Tooths sykdom [7]. Nemnda erkjenner at det kan være en belastning å leve med sykdommen, men at den i seg selv ikke er stor til å få innvilget PGD. De vektlegger at livslengden er normal [7].

*Kilde: Frambu og prosjektoppgave i medisinsk etikk om PGD-nemnda [7].*

#### **Eksempel 4: Huntingtons sykdom**

Huntingtons sykdom er en dominant arvelig degenerativ hjernesykdom. Symptomer kommer først i voksen alder, gjerne i 30–45-årsalderen. Nervevev i hjernen ødelegges gradvis, slik at sykdommen blir verre over tid. Vanlige tegn inkluderer ufrivillige bevegelser i armer og bein, påvirkning av språk og svelgfunksjon, samt tidlig demens. Kognitive symptomer kan omfatte hukommelsesproblemer, personlighetsforandringer, angst, depresjon og tvangstanker i varierende grad.

Det finnes ingen kurativ behandling. Gjennomsnittlig levetid etter at sykdommen utvikler seg er i underkant av 15-20 år, men varierer betraktelig. Et kommende barn vil ha 50 prosent sjanse for å arve sykdommen hvis én av foreldrene har den.

PGD-nemnda innvilget behandling for Huntingtons sykdom flere ganger [7]. I et vedtak fra 2015, begrunnet nemnda innvilgelse med at forventet levealder er vesentlig redusert, sykdommens alvorlige symptomer og at det ikke fantes noen kurativ behandling [26].

*Kilde: Store medisinske leksikon og PGD-nemnda [26]*