



DET KONGELIGE
SOSIALDEPARTEMENT

St.meld. nr. 14

(2001-2002)

Evaluering av lov om medisinsk bruk av bioteknologi

*Tilråding fra Helsedepartementet av 22. mars 2002,
godkjent i statsråd samme dag.
(Regjeringen Bondevik II)*

1 Innledning

1.1 Meldingens bakgrunn

Stortinget besluttet da lov om medisinsk bruk av bioteknologi ble vedtatt i 1994 at loven skulle evalueres etter 5 år, jf. Innst. O. nr. 67 (1993-94) side 21.

Loven regulerer kunstig befruktning, forskning på befruktete egg, kloning, preimplantasjonsdiagnostikk, fosterdiagnostikk, genetiske undersøkelser etter fødselen, oppsøkende genetisk virksomhet og genterapi. Hvert enkelt av disse områdene reiser vanskelige faglige og etiske problemstillinger.

Departementet har valgt å ta utgangspunkt i tre sider under hvert enkelt av de fagområdene loven regulerer: 1) erfaringer med administrering og praktisering av loven 2) status på fagområdet og 3) utviklingen siden 1994. Departementet har innhentet uttalelser fra Statens helsetilsyn og Bioteknologinemnda. I tillegg ble Bioteknologinemnda anmodet om å vurdere samfunnsmessige og etiske forhold. Bioteknologinemnda har uttalt seg til evalueringen i to omganger. Den første uttalelsen ble gitt 31. mai 1999. På bakgrunn av den tiden som var gått og den raske faglige utviklingen innen disse områdene, ble nemnda i november 2000 bedt om å gi en supplerende uttalelse. Den nye uttalelsen ble gitt i brev av 26. februar og 19. mars 2001. De to uttalelsene er gitt mens nemnda hadde noe ulik sammensetning. Standpunktene og stemmegivningen i de to uttalelsene er derfor ulik på enkelte punkter.

Statskonsult har evaluert samarbeidet og ansvars- og arbeidsfordelingen mellom de ulike instanser som tidligere hadde ansvar etter loven, det vil si Sosial- og helsedepartementet, Statens helsetilsyn og Bioteknologinemnda. Etter fornyelsen av den sentrale sosial- og helseforvaltningen ligger disse oppgavene fra 1. januar 2002 til Helsedepartementet, Sosial- og helsedirektoratet og Bioteknologinemnda.

I uttalelsene fra Statens helsetilsyn og Bioteknologinemnda er det tatt opp spørsmål og problemstillinger på flere forskjellige nivåer. De spørsmål som er av prinsipiell karakter vil bli drøftet i denne meldingen. Spørsmål som er av mer praktisk eller lovteknisk art vil departementet komme tilbake til i et senere lovendringsforslag, og da også på grunnlag av Stortingets behandling av denne meldingen.

På ett område har imidlertid departementet valgt å fremme forslag til lovendringer som resultat av evalueringen parallelt med denne stortingsmeldingen. Dette gjelder spørsmål som reises som et resultat av utviklingen innen den senere tids forskning omkring bruk av humane stamceller i medisinsk forskning og behandling. Det er særlig spørsmål om hvorvidt det skal åpnes for bruk av befruktete egg som kilde til slike stamceller, og om det skal åpnes for å produsere stamceller ved hjelp av terapeutisk kloning. Dette er spørsmål som har vært mye debattert i den senere tid og når det gjelder terapeutisk kloning har det vært reist spørsmål om denne teknikken er regulert i dagens lovgivning. På grunn av den uklarhet som har oppstått om lovligheten av kloning-

steknikk ved kjerneoverføring anvendt til produksjon av stamceller, mener departementet at det er behov for en rask avklaring av disse problemstillingene og vil fremme en odelstingsproposisjon om dette i løpet av vårsesjonen 2002. Disse problemstillingene er derfor ikke omtalt eller drøftet i denne meldingen.

Det er ikke grunn til å tro at utviklingen innen medisinsk bioteknologi vil avta i årene som kommer. Departementet har derfor ikke hatt som ambisjon å skissere antatt utvikling lenger frem i tid enn fem år. Det kan derfor også være aktuelt å evaluere loven på nytt når fem år er gått.

De spørsmål en lov om medisinsk bruk av bioteknologi reiser, har vært diskutert i Stortinget flere ganger. I utgangspunktet er det derfor primært vurdert endringer på de punkter hvor utviklingen siden 1994 tilsier det, eller hvor erfaringene viser at loven ikke har fungert etter hensikten. Bioteknologinemnda har imidlertid tatt opp en rekke vanskelige etiske spørsmål til ny vurdering. Dette gjelder særlig kunstig befruktning og fosterdiagnostikk. Nemndas forslag til endringer vil bli drøftet under de enkelte kapitler i meldingen.

1.2 Meldingens verdigrunnlag

Arbeidet med spørsmål relatert til medisinsk bruk av bioteknologisk og genetisk kunnskap må bygge på sentrale etiske verdier i vårt samfunn.

Den medisinske bruk av bioteknologi har sin viktigste etiske begrunnelse i de verdier og normer som ligger til grunn for medisinsk virksomhet generelt: respekt for, og vern om menneskeverdet og menneskelivet, ivaretagelse av personlig integritet og råderett og vern om det sårbare i menneskelivet, samt et faglig forsvarlig grunnlag for tjenesteytingen. Disse hensynene må også legges til grunn for bioteknologisk virksomhet i medisinen i form av forskning, diagnostisering av sykdommer, framstilling av legemidler, utvikling av nye behandlingsmetoder m.v.

Genetisk og bioteknologisk kunnskap og praktisk bruk av denne innenfor helsetjenesten, har vært en viktig del av nyvinningene innenfor moderne medisin til beste for menneskene. De siste års utvikling har gitt omfattende ny kunnskap om diagnostisering av sykdom og sykdomsrisiko, samt ny kunnskap om behandlings- og forebyggingsformer som man for inntil få år siden hadde vanskelig for å forestille seg. Innenfor medisinsk-genetikk utvikles det stadig nye genetiske tester som kan påvise arvelig betinget sykdom eller risiko for slik sykdom. Når det gjelder genterapi er det igangsatt et stort antall forsøk som har til hensikt å utvikle nye og mer effektive behandlings- eller forebyggingsformer i forhold til en rekke alvorlige sykdommer. Selv om utviklingen på dette området i så måte kan betegnes som revolusjonerende, må det erkjennes at vi så langt bare har begynt å forstå visse grunnleggende biologiske og genetiske prosesser som er av betydning for hvordan sykdom utvikles og hvordan sykdom kan behandles eller forebygges. I tiden som kommer vil det derfor være behov for omfattende og ressurskrevende forskning før vi fullt ut kan ta denne kunnskapen i bruk til beste for det enkelte mennesket og samfunnet. Trolig vil vi først om noen år kunne overskue hvilke muligheter denne utviklingen åpner for når det gjelder medisinsk undersøkelse, behandling og forebygging. Når bioteknologien de senere

årene har blitt gjenstand for en mer omfattende samfunnsdebatt enn mange andre temaer, er det ikke minst fordi anvendelsen av denne teknologien innenfor medisinen reiser en rekke kontroversielle spørsmål. Blant annet blir fundamentale sider ved menneskesynet aktualisert, slik som oppfatninger om menneskelivets begynnelse, menneskets reproduksjon, befruktede egg og fostres moralske status, foreldrenes rettigheter og ansvar og samtykkets betydning. For en åpen og konstruktiv drøfting av slike etiske aspekter, er det derfor nødvendig i fellesskap å gå nærmere inn i ulike sider ved menneskets vesen, verdi og mål.

Menneskeverdet som normativt grunnlag

Humanismens vektlegging av menneskets evne til fornuftig tenking og evne til erkjennelse, sammen med kristendommens vektlegging av menneskenes egenverd og forvalteroppgave overfor skaperverket, danner grunnlaget for en positiv vurdering også av denne form for ny medisinsk kunnskap og teknologi.

Refleksjonen om bioteknologien i et etisk perspektiv kan derfor etter departementets syn best ta sitt utgangspunkt i denne vektleggingen av menneskeverdet. Dette kommer også fram gjennom Den europeiske menneskerettskonvensjonen som nå er gjort gjeldende som norsk lov. I artikkel 2 i denne slås det fast at retten for enhver til livet skal beskyttes ved lov og i artikkel 6 at enhver har rett til personlig frihet og sikkerhet. Det tilkommer ethvert menneske en verdi som er unik i forhold til andre skapninger.

Når menneskeverdet omtales som egenverd eller selvstendig verdi, er det for å fastholde at dette verdet ikke grunner seg på vedkommendes egenskaper, evner eller muligheter for samfunnsnyttig innsats. Menneskets verdi kan altså ikke grunngis ut fra at mennesket er tjenlig for bestemte formål. Mennesker har verdi i seg selv, og det kan derfor ikke aksepteres at menneskelivet blir et middel for andre mennesker. Mennesket har en egenverdi i kraft av det å være menneske. Selv om begrunnelsen for denne spesifikke verdien kan variere etter religion og livssyn, er det stor enighet i det norske samfunnet om å tilskrive mennesket et slikt verd.

Den videre konkretisering av menneskeverdet med henblikk på de utfordringer som moderne bioteknologi reiser, kan skje på flere måter. I det norske samfunn vil de fleste se retten til liv som det høyeste gode og derfor en viktig del av menneskeverdet. At vi gjennom vår helsetjeneste bruker så store ressurser på å overvinne sykdom og skader, må forstås som et konkret uttrykk for det verd som gis enkeltmennesket. Bioteknologi i livreddende tjeneste gjennom diagnostikk og behandling av sykdommer er derfor i utgangspunktet bredt akseptert.

En sentral side ved menneskeverdet, også når den anvendes på den medisinske bruk av bioteknologi, er forestillingen om likeverd mellom alle mennesker. En konsekvens av denne etiske norm vil være likebehandling av mennesker uansett kjønn, alder, bosted, etnisk bakgrunn osv.

Endelig kan også personlig integritet sies å være en utledning av tenkningen om menneskeverdet. Integritet må i denne sammenheng forstås som et uttrykk for at ethvert menneske har sitt eget «livsrom» omgitt av «grenser» som ikke kan krenkes av andre. Integriteten krever respekt ikke bare for men-

neskers alvorlige overbevisning, men også for kroppsligheten i den mening at man unngår krenkende, fysiske overgrep.

Autonomi – muligheter og begrensninger

I denne sammenheng hører også den etiske norm – autonomi – hjemme. I den moderne helsetjenesten spiller den en sentral rolle, men ofte brukes den upresist med hensyn til innhold. Her siktes det ikke til noe absolutt frihetsideal eller noen absolutt selvbestemmelse, men til pasienters medbestemmelse. Tanken om menneskers autonomi er et viktig korrektiv til en tidligere mer hierarkisk tenking og praksis som også har vært rådende innenfor helsetjenesten. Selv om autonomiprinsippet står sentralt i dagens medisin, må man i vår tid balansere dette i forhold til hva det enkelte mennesket kan kreve utført av andre mennesker. Dette vil for eksempel være aktuelt i forhold til om den enes realisering av egen autonomi går på bekostning av andres integritet eller for samfunnets regning.

Når det gjelder hvilke kriterier som skal legges til grunn for når i utviklingen man skal kunne tilskrives menneskeverd, skilles gjerne veiene. Noen vil tale om et gradert eller voksende menneskeverd hvor verdet og de tilhørende etiske og juridiske rettigheter øker i takt med den biologiske utvikling. Andre vil hevde at menneskeverdet er udelelig og derfor må tilkomme mennesket fra befruktningen i kraft av dets eksistens.

Denne forskjellen i syn på et ufødt menneskes moralske status eksisterer i samfunnet. Men også de som taler om et potensielt, gryende eller blivende menneskelig liv hos ufødte, tilskriver dette menneskelivet vern og goder, bare i mindre utstrekning enn for de fødte. Spørsmålet er så om denne vurderingen skal få danne basis for å akseptere tiltak overfor ufødte som samfunnet ikke finner å kunne godta overfor fødte.

Departementet vil videreføre en politikk på dette området basert på ønsket om et ekstra vern og ekstra omsorg for de spesielt svake. Avhengighet, sårbarhet og svakhet er karakteristisk for mennesker i alle livets faser, men ingen har et større behov for vern og omsorg fra samfunnet enn mennesker ved starten av livet.

Genetisk informasjon

De nevnte synspunktene er også relevante for vurderingen av de mulighetene ny genetisk kunnskap og metodebruk kan gi innenfor medisinen. Man vil kunne gi det enkelte mennesket adgang til opplysninger om framtidig risiko for sykdommer. Dette kan utnyttes positivt i form av motivasjon og konkret utforming av forebyggende tiltak for den enkelte. Men det kan også gi opplysninger som truer integritet og autonomi for andre ved at informasjonen ikke bare vedrører den som for eksempel avgir en blodprøve for analyse av egen risiko. Informasjonen vedkommer derfor også andre i samme slekten. I hvilken grad slektningen bør få slik viten, handler om en avveining av retten til å vite eller ikke vite. Det vises i denne forbindelse til Ot. prp. nr. 93 (1998-99) Om lov om endringer i lov 5. august 1994 nr. 56 om medisinsk bruk av bioteknologi og Innst. S. nr. 25 (2000-2001) som blant annet omhandler oppsøkende genetisk virksomhet.

I likhet med hva som gjelder innenfor medisin generelt, vil det også på bioteknologiens område kunne oppstå motsetninger mellom faglig frihet på den ene side, og på den andre side behovet for samfunnsmessig styring og vern om enkeltindividet.

På grunn av den medisinske og bioteknologiske utvikling de siste årene, har det blitt enklere, billigere og raskere å fremskaffe genetiske opplysninger om den enkelte pasient. Samtidig er det en kjensgjerning at man i dag ikke alltid vil kunne nyttiggjøre seg slik informasjon i behandling eller forebygging, eller overskue hvilke konsekvenser det vil ha for det enkelte individ å bli gjort kjent med slik informasjon. Dette kan synliggjøres ved en henvisning til prediktive genetiske tester. Ved slike tester vil man mer eller mindre sikkert kunne si noe om den enkeltes disposisjon for å utvikle bestemte sykdommer, men man vil ofte ikke kunne si sikkert om pasienten faktisk vil utvikle sykdommen. Det kan også tenkes at man får informasjon om at man er disponert for alvorlige sykdommer, men hvor det foreløpig ikke er mulig verken å forebygge eller behandle sykdommen.

Det vil derfor være behov for regler som trekker grenser for hva slags genetisk informasjon som skal innhentes, hvem som bør kunne gjøre dette, og hvem som skal få tilgang til slik informasjon.

Spørsmålet om hvem som skal få tilgang til genetisk informasjon er ikke bare vanskelig i det konkrete behandler – pasient forhold, men også i forhold til andre, for eksempel pasientens slektninger, forsikringsselskaper eller arbeidsgiver. Også i slike situasjoner vil det være viktig med regelverk som sikrer ivaretagelse av enkeltindividets krav på vern.

Føre-var-prinsippet

Føre-var-prinsippet er en måte å behandle risikospørsmål på der man prøver å ta høyde for den vitenskapelige usikkerheten som kan foreligge. I forhold til genetisk forskning og andre former for ny medisinsk teknologi innebærer prinsippet at der det er rimelig grad av tvil om bruk av vitenskapelige metoder kan ha negative konsekvenser for helsen til enkeltpersoner eller grupper, bør tvilen komme samfunnet og enkeltmennesket til gode.

Føre-var-prinsippet har på denne måten både betydning for nødvendig grensesetting for forskning og for anvendelse av nye metoder. Formålet mellom ulike behandlingstilbud som er utviklet gjennom genteknologi og andre former for ny medisinsk teknologi og den forskning som er nødvendig for etablering av slike tilbud, må derfor vurderes hver for seg for å trekke grenser mellom det som er etisk forsvarlig, og det som må avvises som betenkelig og uønsket på grunn av negative konsekvenser. Grunnleggende prinsipper om at alt menneskelig liv har samme menneskeverd, og at sortering av menneskelig liv ikke skal forekomme, må ligge til grunn for vurdering av hvordan disse nye medisinske teknologier skal brukes og hvem som skal få tilgang til dem. Begrepet menneskeverd er grunnleggende i alle internasjonale tekster om menneskerettigheter og er særlig viktig når det gjelder sårbare grupper, f.eks barn og andre som ikke kan gi eget samtykke.

Føre-var-prinsippet har en særlig betydning for nødvendig grensesetting for medisinsk forskning som kan få betydning for kommende generasjoner. Metoder for kunstig befruktning berører menneskelivets begynnelse og må

derfor vurderes med særskilt aktsomhet. Det må f.eks. verken med hjelp av genteknologi eller på andre måter med planmessige tiltak gjøre kommende generasjoner genetisk «bedre» enn dagens generasjon. Reproductiv kloning av mennesker innebærer en uakseptabel krenking av menneskets verdighet samtidig som den vil gi en helt og ny og ukjent forbindelseslinje mellom foreldre, barn og familieliv.

1.3 Stortingsmelding nr. 26 (1999-2000) Om verdier for den norske helsetenesta

I stortingsmelding nr. 26 (1999-2000), side 34, Om verdier for den norske helsetenesta 5 uttales blant annet følgende om medisinsk bruk av bioteknologi:

«Djupare innsikt i og kunnskap om molekylærbiologiske og genetiske forhold er eit av dei sentrale kjenneteikna på den medisinske utviklinga i vår tid. Vi får større innsikt i dei biologiske mekanismene som handlar om utvikling av liv. Dette gjev høve til å finne fram til nye medisinske metodar som vil tene livet. Den nye kunnskapen og dei nye metodane vil såleis kunne styrkje respekten for mennesket og menneskeverdet. Føresetnaden for at det skal kunne skje er at ein ved bruk av tilgjengeleg kunnskap og utvikling av nye metodar legg til grunn at integriteten til eit kvart menneske er ukrenkjeleg.

Eit sentralt prinsipp ved utvikling og bruk av medisinske metodar er såleis å unngå å krenke integriteten til menneske. Dette er det sentrale elementet i det etiske grunnlaget for medisinske tiltak og medisinsk forskning i heile verda. Kvart menneske har unike eigenskapar og skal så langt råd sjølv ta avgjerder som påverkar eige liv. Samla sett tilseier desse prinsippa at ein må utvise stor varsemnd ved forskning og gjennomføring av tiltak som rører ved korleis liv oppstår og det genetiske grunnlaget for livet når dette medfører bruk av celler og vev frå foster. Dei nemnde prinsippa kan også nyttast på livet før fødselen.

Når ein legg klare prinsipp til grunn for handlingane, vil ein stundom kome opp i situasjonar der det blir konflikt mellom ulike prinsipp, eller mellom ulike individ ut frå eit og same prinsipp. I slike situasjonar vil ein måtte vurdere om det finst overordna prinsipp som kan nyttast for å klargjere konflikten. Når ein legg til grunn prinsippet om at kvart einskild menneske har eit ukrenkjeleg verdi kan det såleis ikkje leggjast avgjerande vekt på framtidig samfunnsinnsats eller verdi på ein arbeidsmarknad ved løysinga av slike konflikter. Omsynet til den veikaste parten vil tape om slike prinsipp skulle leggjast til grunn. Respekten for kvart einskild menneske er ukrenkjeleg, også det som ut frå visse kriteria måtte framstå som ikkje fullkome i gitte situasjonar.

Omsynet til eit kvart liv, også det ufødde, må takast med i vurderinga av det etiske grunnlaget for forskning og helsetenester. Det kan såleis ikkje vere akseptabelt at ein ved hjelp av tekniske metodar startar eit menneskeliv i vissa om at dette livet berre skal tene som grunnlag for forskning eller medisinsk teknologi, og ikkje ha sitt eige verd. Dette prinsippet vil difor ha verknader på korleis ein t.d. vil vurdere ulike metodar innanfor kunstig befrukting. Det vil også måtte ha verknad på korleis ein til ei kvar tid vurderer tilgjengelege tiltak for å førebyggje eller behandle sjukdom hjå fødde eller ufødde menneske.

I dag er det berre mogeleg å sjå byrjinga på dei etiske utfordringane som følgjer ved utvikling og bruk av nye bioteknologiske metodar. Ein del etiske spørsmål er knytte til samfunnsmessige forhold,

som t.d. familiens rolle i fortid og framtid, og rører såleis ved verdier og normer knytt til samhandling menneske i mellom. Andre etiske spørsmål er knytte til biologiske forhold og rører meir ved respekten for integritet og menneskeverd. Stundom vil verdier og normer frå desse to områda kome i konflikt med kvarandre. Igjen må det overordna prinsippet vere at ein skal leggje prinsippet om eit kvart menneske sitt ukrenkjelege verde til grunn for vurderinga av eventuelle konflikter. Uvissa kring kva utfordringar ein vil stå overfor i åra som kjem tilseier at ein skal gå varsamt og langsamt fram før ein godtek bruk av kunnskap eller metodar som vil vere eigna til å rokke ved dei nemnde prinsippa».

Og vidare på side 35:

«Det er difor viktig å følge aktivt med i forskinga på dette området og sikre at den nye kunnskapen som etter kvart kjem til, blir gjort tilgjengeleg og lagt fram for open debatt. Om så ikkje skjer, kan utvikla bli styrt åleine av dei som er fagekspertar eller har næringsinteresser på dette området.»

Det understrekes til slutt i kapitlet at departementet vil vurdere hvordan man kan øke kunnskapen om den bioteknologiske utviklingen gjennom styrking av informasjonsarbeidet på dette området.

Under behandlingen av meldingen uttalte sosialkomiteen at den hadde merket seg Regjeringens redegjørelse for hovedlinjene i det vidare arbeidet knyttet til spørsmål om medisinsk bruk av bioteknologi, og at den ville komme tilbake til de konkrete spørsmålene og problemstillingene ved behandlingen av evalueringen av bioteknologiloven.

De holdninger og verdier som det er gitt uttrykk for i St. meld. nr. 26 (1999-2000) har også ligget til grunn for departementets arbeid med denne meldingen.

Det er særlig følgende problemstillinger som senere i meldingen vil bli drøftet i lys av det ovenstående:

- spørsmålet om håndtering av overtallige befruktete egg
- spørsmålet om sæddonors anonymitet
- spørsmål om regulering av indikasjoner for fosterdiagnostikk
- spørsmål om regulering av bruk av ultralyd til diagnostikk
- spørsmål knyttet til regulering av genetiske undersøkelser etter fødselen og genterapi
- spørsmål knyttet til behovet for styring og kontroll

1.4 Internasjonalisering

En av de største utfordringene i forvaltningen av bioteknologiloven, er internasjonaliseringen. Verden blir stadig «mindre», dels gjennom ulike former for internasjonalt samarbeid (EØS-avtalen, ulike handelsavtaler m.m.), og dels gjennom bedre kommunikasjoner (billigere og raskere reiser, telekommunikasjon m.m.). I denne sammenheng er det særlig verdt å peke på Internett som kanal for spredning av informasjon, reklame og lignende. Denne kanalen utgjør en særlig utfordring for forvaltningen av bioteknologiloven, fordi den gjør det så lett for hver enkelt å innhente informasjon, blant annet om virksomhet som faller inn under bioteknologiloven.

De ulike begrunnelsene for regulering av bioteknologi har imidlertid ikke endret seg vesentlig i årene som har gått siden bioteknologiloven ble vedtatt. Det forhold at området blir vanskeligere å regulere som en følge av økt internasjonalisering, er etter departementets oppfatning i seg selv ikke et argument mot regulering.

Ved siden av å være en ny og effektiv reklamekanal, er Internett også en informasjonskanal. Enkeltpersoner, interesseorganisasjoner, pasientforeninger og helsemyndigheter legger ut mengder av informasjon om sykdommer og tilstander som for et tiår siden bare var tilgjengelig på velutrustede, medisinske fagbiblioteker. Detaljert informasjon er tilgjengelig for enhver ved hjelp av noen få tastetrykk. Denne økte tilgjengeligheten av informasjon, innebærer bl.a. utfordringer for de medisinske spesialistene, som for få år siden var enerådende på sitt felt, men som i dag kan oppleve at pasienten sitter inne med mer detaljkunnskap om sin egen tilstand enn spesialisten selv. Denne formen for informasjonsflyt er etter departementets oppfatning positiv, og øker pasientens medvirkning ved valg mellom tilgjengelige og forsvarlige behandlingsmetoder, jf. lov 2. juli 1999 nr. 63 om pasientrettigheter (pasientrettighetsloven) § 3-1.

I hvilken grad helsepersonell kan henvise pasienter til utlandet for behandling som ikke er godkjent i Norge, reiser en rekke kompliserte juridiske problemstillinger som departementet vil komme tilbake til i det senere lovfor-slaget.

2 Sammendrag

I *kapittel 1* beskrives meldingens bakgrunn og verdigrunnlag. Stortinget besluttet da lov om medisinsk bruk av bioteknologi ble vedtatt i 1994 at loven skulle evalueres etter fem år, jf. Innst. O. nr. 67 (1993-94) side 21. Det ble ikke gitt noen føringer med hensyn til hvordan denne evalueringen skulle gjennomføres.

I kapitlet beskrives blant annet at det er tatt utgangspunkt i tre temaer under hvert enkelt av de fagområdene loven regulerer: 1) erfaringer med administrering og praktisering av loven 2) status på fagområdet og 3) utviklingen siden 1994. Det er innhentet uttalelser fra Statens helsetilsyn og Bioteknologinemnda. Bioteknologinemnda ble også anmodet om å vurdere samfunnsmessige og etiske forhold. Statskonsult har evaluert samarbeidet og ansvars- og arbeidsfordelingen mellom de ulike instanser som tidligere hadde ansvar etter loven, det vil si Sosial- og helsedepartementet, Statens helsetilsyn og Bioteknologinemnda. Etter fornyelsen av den sentrale sosial- og helseforvaltningen ligger disse oppgavene fra 1. januar 2002 til Helsedepartementet, Sosial- og helsedirektoratet og Bioteknologinemnda.

I uttalelsene fra Statens helsetilsyn og Bioteknologinemnda er det tatt opp spørsmål og problemstillinger på flere forskjellige nivåer. De spørsmål som er av prinsipiell karakter vil bli drøftet i denne meldingen. Spørsmål som er av mer praktisk eller lovteknisk art vil departementet komme tilbake til i en senere odelstingsproposisjon, og da også med de føringer som Stortinget måtte gi til denne meldingen.

På et område har imidlertid departementet valgt å fremme forslag til lovendringer som resultat av evalueringen parallelt med denne stortingsmeldingen. Dette gjelder spørsmål som reises som et resultat av utviklingen innen den senere tids forskning omkring bruk av humane stamceller i medisinsk forskning og behandling. Det er særlig spørsmål om hvorvidt det skal åpnes for bruk av befruktede egg som kilde til slike stamceller og om det skal åpnes for å produsere stamceller ved hjelp av terapeutisk kloning. I høringsnotatet foreslås det å forby terapeutisk kloning og å opprettholde dagens forbud mot forskning på befruktede egg, samt å presisere at dette forbudet også skal gjelde forskning på cellelinjer som er etablert utfra celler hentet fra befruktede egg. En egen odelstingsproposisjon om dette vil bli fremmet i løpet av vårsesjonen 2002. Disse problemstillingene er derfor ikke omtalt eller drøftet i denne meldingen.

De spørsmål lov om medisinsk bruk av bioteknologi reiser, har vært diskutert i Stortinget i flere omganger. I utgangspunktet vil det derfor kun bli foreslått endringer på de punkter hvor utviklingen siden 1994 tilsier det, eller hvor erfaringene viser at loven ikke har fungert etter hensikten. Bioteknologinemnda har imidlertid tatt opp noen vanskelige etiske spørsmål til ny vurdering. Dette gjelder særlig kunstig befruktning og fosterdiagnostikk. Nemndas forslag til endringer vil bli drøftet under de enkelte kapitler i meldingen.

I *kapittel 3* omtales bioteknologiloven kapittel 2 som inneholder bestemmelser om kunstig befruktning. Dette omfatter både befruktning utenfor kroppen og kunstig inseminasjon. Det har vært lovregulering av kunstig befruktning i Norge siden 1987. Departementet tar som utgangspunkt at kunstig inseminasjon og befruktning utenfor kroppen, fortsatt skal være et tilbud til ufrivillig barnløse i Norge. I Norge er følgende metoder godkjent: kunstig inseminasjon fra ektefelle (AIH), kunstig inseminasjon fra donor (AID), prøverørsbehandling (IVF) og mikroinjeksjon (ICSI). Den eneste nye metoden som er godkjent siden loven ble vedtatt er ICSI. Det utvikles stadig mer effektive metoder for behandling av ufrivillig barnløshet. Nye metoder skal godkjennes før de eventuelt kan tas i bruk i Norge.

Departementet foreslår en videreføring av adgangen til å oppbevare befruktete egg i 3 år, og forbudet mot lagring av ubefructede foreslås opphevet. Bestemmelsen om sæddonors anonymitet foreslås opphevet.

I kapitlet drøftes også spørsmålet om å innføre et forbud mot transplantasjon av eggstokker og vev fra en kvinne til en annen for å behandle barnløshet, samt enkelte andre forhold.

Kapittel 4 omhandler preimplantasjonsdiagnostikk. Preimplantasjonsdiagnostikk er en metode der det utføres genetiske undersøkelser på befruktete egg før de settes inn i livmoren. Denne metoden er ikke i bruk i Norge i dag. Metoden forutsetter forskning på befruktete egg, noe som er forbudt i henhold til § 3-1. Preimplantasjonsdiagnostikk vil derfor i praksis ikke kunne settes i verk så lenge den er eksperimentell. Det har ikke skjedd noen utvikling på dette fagområdet de siste årene som tilsier at det er behov for endringer i dagens regulering. Departementet foreslår derfor ingen endringer på dette området nå.

Kapittel 5 omhandler fosterdiagnostikk. Med fosterdiagnostikk menes undersøkelser av foster eller gravid for å påvise eller utelukke genetisk sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret. Institusjoner som skal utføre fosterdiagnostikk må ha godkjenning for dette fra Sosial- og helsedirektoratet (tidligere fra Helsetilsynet) og har plikt til å rapportere om sin virksomhet. Før nye undersøkelsestyper- og metoder kan tas i bruk skal disse godkjennes av Sosial- og helsedirektoratet (tidligere av Helsetilsynet). Etter § 5-3 har kvinnen eller paret krav på veiledning og informasjon før undersøkelsene foretas. Det skal blant annet gis informasjon om at undersøkelsen er frivillig og hva undersøkelsen kan avdekke. Bioteknologiloven regulerer ikke i hvilke tilfeller gravide skal gis tilbud om fosterdiagnostikk. I praksis følges i dag retningslinjer gitt av Helsetilsynet. Sosial- og helsedepartementet har også gitt ut en egen brosjyre om genetisk fosterdiagnostikk (I-0998B Genetisk fosterdiagnostikk). For å hindre en utglidning av denne praksisen foreslår departementet å lovregulere at fosterdiagnostikk bare kan utføres ved konkret risiko for alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik.

Ultralydundersøkelse er ikke en bioteknologisk teknikk, men kan brukes enten alene eller sammen med genteknologiske og biokjemiske metoder for å påvise sykdommer og utviklingsavvik hos fosteret. Ultralydundersøkelse av den gravide er derfor definert som fosterdiagnostikk i henhold til dagens lov. Det er imidlertid bare bestemmelsen om informasjon og veiledning (§ 5-3) som gjelder for ultralydundersøkelser. Utviklingen går i retning av stadig flere

metoder for fosterdiagnostikk, på tidligere stadium av svangerskapet og med større muligheter for å diagnostisere flere forskjellige sykdommer. Departementet foreslår derfor at ultralydundersøkelser som foretas med det formål å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret, skal omfattes av alle lovens bestemmelser om fosterdiagnostikk. Institusjoner som vil drive denne type virksomhet må da ha godkjenning for dette fra Sosial- og helsedirektoratet og vil ha rapporteringsplikt om sin virksomhet. Videre vil nye undersøkelsesmetoder og undersøkelsestyper kreve godkjenning før de kan tas i bruk. Departementet er kritisk til rutinemessig bruk av ultralyd tidlig i svangerskapet når det ikke foreligger medisinske indikasjoner for undersøkelsen.

Flere undersøkelsesmetoder for å diagnostisere fosteret, større mulighet for å diagnostisere sykdommer på fosterstadiet, og at dette kan skje stadig tidligere i svangerskapet, vil også innebære at mindre alvorlige lidelser vil kunne oppdages. Med dette perspektiv for øyet, vil det i fremtiden bli svært viktig at kvinnen/paret gis tilstrekkelig veiledning og informasjon for å kunne ta de valg hun/de vil bli stilt overfor. Departementet er derfor av den oppfatning av den veiledning og informasjon kvinnen/paret mottar må styrkes. Blant annet slik at informasjons- og veiledningsplikten også omfatter konsekvenser av ikke å ta imot tilbudet om fosterdiagnostikk og god informasjon om den sykdom eller funksjonshemming som undersøkelser av fosteret indikerer at barnet kan få, samt bred informasjon om samfunnets tjeneste- og støttilbud. Det bør også gis informasjon om aktuelle brukerorganisasjoner som kan bistå med ytterligere informasjon og veiledning dersom kvinnen/paret ønsker det. Departementet foreslår derfor å gi kvinnen/paret en lovfestet rett til slik informasjon og veiledning.

Kapittel 6 omhandler genetiske undersøkelser etter fødselen

De viktigste utviklingstrekk når det gjelder genetiske undersøkelser etter fødselen er kartleggingen av det menneskelige arvestoffet gjennom Det humane genom prosjektet (HGP) og at genetiske tester er blitt enklere, billigere og mer presise. Utviklingen innebærer at det er mulig å benytte genetiske tester i forbindelse med et mangfoldig spekter av lidelser. Utviklingen har imidlertid ikke eliminert de grunner til varsomhet som lå til grunn for de ulike bestemmelsene i bioteknologiloven.

Tre grunnleggende spørsmål i forhold til reguleringen av genetiske undersøkelser drøftes i meldingen: hvorfor man ønsker regulering, hvilke typer undersøkelser som bør reguleres og hvordan.

For det første vil genetiske undersøkelser ofte gi informasjon om fremtidig sykdom hos friske individer. Dette er informasjon som i mange tilfeller kan være vanskelig å forholde seg til for den enkelte, og som lett vil kunne misbrukes dersom den kommer på avveie. For det andre dreier det seg ofte om informasjon som ikke bare sier noe om individets egen helsemessige tilstand, men også om vedkommendes nære slektninger.

Det konstateres i meldingen at den teknologiske utviklingen ikke har endret vesentlig på disse begrunnelsene for regulering. Den «alminneliggjøring» av gentester som mange så for seg da loven ble vedtatt, har foreløpig ikke slått til for fullt i Norge, og gentester er fortsatt et tema som reiser mye debatt. Det foreslås at det fortsatt legges til grunn at genetiske undersøkelser

skiller seg vesentlig fra andre medisinske undersøkelser, på grunn av karakteren av de opplysninger slike undersøkelser gir. På denne bakgrunn konkluderes det med at det er viktig å opprettholde et restriktivt lovverk når det gjelder bruken av genetisk informasjon.

Bestemmelsene i kapittel 6 medfører at visse undersøkelser som for eksempel den nyfødtscreening som i dag foregår for Føllings sykdom, vanskelig lar seg gjennomføre i samsvar med lovens krav. Det foreslås derfor at det innføres en adgang for departementet til på nærmere bestemte vilkår å unnta bestemte typer undersøkelser fra bestemmelsene i bioteknologilovens kapittel 6.

Genetisk informasjon kan virke sterkt stigmatiserende for enkeltindivider og for bestemte grupper av individer. Spørsmålet om hvilke teknologiske metoder som benyttes ved genetiske undersøkelser etter fødselen, er et medisinsk faglig spørsmål som må avgjøres av den enkelte institusjon. Det foreslås likevel at myndighetene fortsatt skal ha styring og kontroll med hva slags typer genetiske undersøkelser som finner sted og hvor (ved hvilke institusjoner) de finner sted.

På bakgrunn av denne utvikling er det viktig å opprettholde bestemmelsene om genetisk veiledning og informasjon til den enkelte og forbudet mot bruk av genetiske opplysninger. Det beskrives videre at det er viktig å øke bevisstheten og kunnskapen om genetikkk blant helsepersonell spesielt og befolkningen generelt.

Kapittel 7 omhandler genterapi. Genterapi kan defineres som forsøk på å behandle sykdom ved å overføre genetisk materiale til pasientens egne celler. Ved genterapi på befruktete egg/kjønnceller vil den genetiske endring kunne gå i arv til kommende generasjoner. Metoden er forbudt i Norge og i alle land som har lovregulering. Ved genterapi på kroppsceller er siktemålet å behandle sykdom hos den enkelte pasient. Genterapi er en høyteknologisk og komplisert behandlingsform som, med ett unntak, ikke er tatt i bruk som klinisk behandlingsform noe sted i verden. Da lov om medisinsk bruk av bioteknologi ble vedtatt i 1994, var det internasjonalt store forventninger som foreløpig ikke har slått til. Det er usikkert når genterapi i større utstrekning kan tas i klinisk bruk. Erfaringen med genterapi i Norge er begrenset. I kapittel 7 drøftes behovet for regulering av genterapi på befruktete egg og på fostre, og lovens nåværende krav om at genterapi bare skal brukes ved alvorlig sykdom. Videre drøftes godkjenningsordningen for genterapi, og det foreslås at denne forenkles.

Kapittel 8 omhandler styring og kontroll. Bioteknologiloven inneholder flere virkemidler for å sikre offentlig styring og kontroll med fagområdet. Loven inneholder detaljerte godkjenningsordninger – både hvilke metoder som anvendes og hvem som anvender dem – skal på forhånd godkjennes av Sosial- og helsedirektoratet (tidligere av Statens helsetilsyn) etter uttalelse fra Bioteknologinemnda. I etterkant skal virksomhetene rapportere om sin virksomhet til myndighetene.

Formålet med godkjenning og rapportering er å tilfredsstille samfunnets behov for styring av og kontroll med det som foregår innenfor lovens virkeområde, blant annet for å ivareta lovens formål som 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 for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv».

Godkjenningsordningen danner en kontrollpost som ligger i forkant av det som faktisk skjer i helsetjenesten, mens rapporteringsordningen danner en kontrollpost i etterkant.

Det understrekes i meldingen at det fortsatt er behov for kontroll og styring med dette området, og det foreslås derfor at det fortsatt legges opp til omfattende godkjennings- og rapporteringsordninger på dette området. Forenklinger av selve godkjenningsordningen og presisering av vurderingstemaet i tilknytning til de enkelte lovbestemmelser drøftes også.

Det legges til grunn at det fortsatt er viktig å ha en rapporteringsordning som sikrer innsyn i hva som foregår på dette området.

3 Kunstig befruktning

3.1 Innledning

Kunstig befruktning er en samlebetegnelse for kunstig inseminasjon og befruktning utenfor kroppen.

I dag er flere metoder for kunstig befruktning godkjent i Norge. Kunstig inseminasjon med ektefellens eller samboerens sæd (AIH) og med donorsæd (AID) foretas på nærmere bestemte vilkår. Bortsett fra spørsmålet om sædgiver bør være anonym eller ikke, har dette vært relativt ukontroversielle metoder.

Da den første loven om kunstig befruktning ble vedtatt i 1987, var in vitro fertilisering eller prøverørsbefruktning (IVF) en ny metode. Selv om metoden i seg selv reiser en rekke etiske spørsmål, er den nå godt etablert i Norge som i de fleste andre land.

Siden lov om medisinsk bruk av bioteknologi ble vedtatt i 1994 er kun én ny metode godkjent for bruk i Norge. Microinjeksjon (ICSI) innebærer at en enkelt mannlig kjønnselle føres inn i et modnet egg ved hjelp av en mikropipette. Dette er en videreføring av teknikken med in vitro fertilisering, og den ble i første omgang godkjent for bruk i Norge frem til 1. januar 2000. Den 14. desember 1999 vedtok Statens helsetilsyn å forlenge godkjenningen med 3 år til 1. januar 2003. Se nærmere om ICSI under 3.3.2.

Loven fra 1994 inneholder i kapittel 2 bestemmelser om kunstig befruktning. Forslagene til endringer i forhold til tidligere lov 12. juni 1987 nr. 68 om kunstig befruktning var først og fremst at:

- Indikasjoner for befruktning utenfor kroppen utvides til å omfatte mannlig og uforklarlig ufruktbarhet.
- Befruktning utenfor kroppen kan etter særskilt tillatelse finne sted ved alvorlig arvelig sykdom.
- Behandling av sæd før befruktningen for å påvirke valg av barnets kjønn kan i særskilte tilfelle finne sted dersom kvinnen er bærer av alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom.
- Forbudet mot bruk av donorsæd i forbindelse med befruktning utenfor kroppen oppheves.
- Oppbevaringstiden for befruktede egg utvides til 3 år.
- Kunstig befruktning utvides til å være et medisinsk behandlingstilbud også til kvinne som er samboer med mann i ekteskapsliknende forhold.

Da loven ble behandlet i Stortinget, ble de fleste endringsforslagene fulgt opp, men det ble vedtatt forbud mot forskning på befruktede egg og det ble heller ikke åpnet for bruk av donorsæd ved befruktning utenfor kroppen.

I 1995 fremmet departementet forslag om endring i den nylig vedtatte lov om medisinsk bruk av bioteknologi. Det ble foreslått en ny § 2-13 om godkjenning av behandlingsformer. Bakgrunnen for lovforslaget var blant annet at Volvat medisinske senter hadde tatt i bruk ICSI som behandlingsform uten at

dette krevde godkjenning av departementet. Lovforslaget ble vedtatt av Stortinget.

3.2 Status på fagområdet

3.2.1 Innledning

I dette kapitlet gis en oppsummering av hva som foregår på dette fagområdet i Norge i dag. Som utgangspunkt for fremstillingen har departementet innhentet statistikk fra Statens helsetilsyn og Sosial- og helsedirektoratet. Som det vil fremgå av kapittel 8 har det særlig når det gjelder virksomhet de første årene etter at loven trådte i kraft, vært visse problemer knyttet til tolkning og bearbeiding av de rapporter Statens helsetilsyn har mottatt. Tallene må derfor leses med et viss forbehold. Oversikten vil likevel gi et inntrykk av status på fagområdet.

Tall over utviklingen innhentet fra Statens helsetilsyn viser en positiv faglig utvikling og en utvikling som er i samsvar med internasjonale trender. Antall IVF-behandlinger i Norge er økt fra 1623 i 1988 til 2397 i 1997, og fødselsraten er stadig stigende.

3.2.2 Godkjente institusjoner

Per i dag er ni sykehus godkjent for å benytte alle de godkjente behandlingsformer det vil si ICSI, IVF, AID og AIH. Én er godkjent for å utføre AID og AIH og fire for kun å utføre AIH.

Tabell 3.1: Institusjoner godkjent for behandlingsformer for kunstig befruktning

Institusjon	Godkjente behandlingsformer			
	ICSI	IVF	AID	AIH
Universitetssykehuset Nord-Norge	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Rikshospitalet	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Haukeland sykehus	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Ullevål universitetssykehus	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent
St. Olavs Hospital	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent
VOLVAT Medisinske Senter AS	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Fylkessjukehuset i Hauge-sund	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent
OmniaSykehuset	Godkjent	Godkjent	Godkjent	Godkjent

Tabell 3.1: Institusjoner godkjent for behandlingsformer for kunstig befruktning

Institusjon	Godkjente behandlingsformer			
	ICSI	IVF	AID	AIH
* Trondheim Spesial- istlegesenter	God- kjent	God- kjent	God- kjent	God- kjent
* Sykehuset Østfold			God- kjent	God- kjent
* Sykehuset i Vestfold				God- kjent
* Sentralsykehuset i Hed- mark				God- kjent
* Vest-Agder sykehus				God- kjent
*Akershus universitetssyke- hus				God- kjent

Institusjoner merket med * er godkjent på vilkår av at de har inngått samarbeidsavtale med godkjent IVF-institusjon.

I medhold av bioteknologiloven § 8-1 annet ledd har Helsetilsynet satt følgende vilkår for institusjoner godkjent for å gjøre både ICSI, IVF, AIH og AID:

1. Godkjenningen gjelder frem til 1. januar 2003.
2. Mikroinjeksjonsbehandling skal kun benyttes ved mannlig infertilitet p.g.a. lav sædkvalitet og hvor vanlig IVF har vært mislykket eller med stor sannsynlighet vil bli mislykket.
3. Mikroinjeksjonsbehandling skal ikke være indikasjon for fosterdiagnostikk.
4. Ved sæddonasjon skal det benyttes frossen sæd.
5. Nye og andre metoder enn de som er nevnt under pkt. A må godkjennes særskilt etter ny søknad.
6. Institusjonen må til enhver tid kunne godtgjøre at den driver i samsvar med relevante regler i lov om medisinsk bruk av bioteknologi.
7. Virksomheten må til enhver tid ha en faglig ansvarlig lege som er spesialist i gynekologi/obstetikk med betydelig og relevant erfaring.
8. Institusjonen er forpliktet til å følge opp et nasjonale registreringsopplegg for alle graviditeter og fødsler etter befruktning utenfor kroppen.
9. Årlige rapporter skal sendes Statens helsetilsyn, jf. lovens § 8-2.
10. Statens helsetilsyn kan trekke tilbake godkjenningen helt eller delvis dersom virksomheten drives i strid med lov om medisinsk bruk av bioteknologi og/eller de vilkår som følger av godkjenningen, eller dersom det senere skulle fremkomme opplysninger som tyder på at behandlingsmetodene ikke er å anse for forsvarlige.
11. Institusjonen plikter å følge de vilkår som Statens helsetilsyn til enhver tid setter i medhold av bioteknologiloven § 8-1 annet ledd.

Når det gjelder institusjoner godkjent for AIH og/eller AID vil vilkårene naturlig nok måtte være noe annerledes. Som nevnt er disse institusjonene i tillegg også godkjent på vilkår av at de har inngått samarbeidsavtale med godkjent IVF-institusjon.

3.2.3 Antall behandlinger m.v.

Som nevnt ovenfor har utviklingen på dette området faglig sett vært positiv. Antall fødsler i forhold til påbegynte behandlinger har økt. I 1988 var antall påbegynte IVF behandlinger 1623 og antall fødsler 138. I 1999 var antall påbegynte IVF behandlinger 3736 og antall fødsler 814. Fødselsraten har således vært økende. Det vises til tabell 3.1 nedenfor.

Tabell 3.2: Antall IVF-behandlinger og antall fødsler etter IVF-behandling 1988-1999

	1988	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999
IVF-behandlinger	623	938	218	495	469	530	770	945	091	173	219	736
Antall fødsler	38	33	11	28	60	43	97	96	97	70	33	14

3.3 Utviklingstrekk

3.3.1 Innledning

Det er stor internasjonal forskningsaktivitet på dette området. Det utvikles stadig nye og mer effektive metoder for behandling av ufrivillig barnløshet. Etter lovendringen i 1995 skal det nå søkes Sosial- og helsedirektoratet om godkjenning for enhver ny behandlingsform som ønskes tatt i bruk i Norge. Siden loven ble vedtatt, er det kun mikroinjeksjon (ICSI) som er godkjent tatt i bruk i Norge. I tillegg til de utviklingstrekk som beskrives nedenfor, vil fagmiljøene videreutvikle og raffinere metoder for hormonstimulering og embryo tilbakeføringsteknikk. Målsetningen har vært å utvikle metoden slik at kvinnen ikke utsettes for unødig stor hormonstimulering. Bruk av preimplantasjonsdiagnostikk til å velge ut befruktete egg med utviklingspotensiale og i forbindelse med genetiske sykdommer, vil også få konsekvenser for kunstig befruktning. Det vises til kapittel 4 for en nærmere beskrivelse og drøftelse av dette.

3.3.2 Mikroinjeksjon (ICSI)

ICSI er en videreføring av teknikken med in vitro-fertilisering og går ut på at man fører en enkelt mannlig kjønnselle inn i et uthentet egg ved hjelp av en mikropipette. Metoden blir brukt i de tilfeller hvor spermien ikke er i stand til å trenge inn i eggcellen ved egen hjelp. I Norge ble det i utgangspunktet gitt en foreløpig godkjenning av metoden til 1. januar år 2000. Denne er nå forlenget til 1. januar 2003.

Det synes å være prosentvis like stor andel som oppnår graviditet etter ICSI metoden som etter tradisjonell IVF. Det har imidlertid vært reist spørsmål ved om metoden medfører større andel av misdannelser hos de barna som blir født, enn hos barn født etter tradisjonell IVF. Det er også blitt hevdet at nedsatt sædkvalitet kan gå i arv fra far til sønn. Denne usikkerheten rundt resultatene av metoden medfører at enkelte hevder at det er behov for spesiell oppfølging av disse barna.

Seniorrådgiver i Bioteknologinemnda dr. philos Ole Johan Borge og daværende nemndsleder dr. med. Torleiv Ole Rognum, har i Tidsskrift for Den norske lægeforening (2000; 121: 69-72) publisert en gjennomgang av internasjonal litteratur som angår risikoen for misdannelser ved ICSI. De studiene som foreligger er vanskelige å sammenligne fordi klassifiseringssystemene som er anvendt for store og små misdannelser varierer. Videre skiller de seg ved hvorvidt prenatal diagnostikk er benyttet ved innrapporteringssekvens, ved hvorvidt senaborter (spontane og induserte) er inkludert, ved hvorvidt barnet er fulgt opp etter fødselen og om det er korrigert for mors alder og flerlingefødsler. De fleste studiene konkluderer med at barn unnfanget med spermieinjeksjon er nokså lik barn unnfanget med tradisjonell prøverørsmetode og med den generelle befolkningen. Noen studier finner imidlertid at andelen misdannelser ved ICSI er høyere; en svensk studie ved Wennerholm og medarbeidere finner en økning av misdannelser ved spermieinjeksjon på 29 % i forhold til normalt unnfangede barn. Denne tilsynelatende forskjellen er imidlertid ikke statistisk signifikant. Slik ICSI praktiseres i dag, fører det til en høyere andel flerlingefødsler. Hvis Wennerholm og medarbeidere ikke korrigerer for flerlingefødsler, så finner de imidlertid en signifikant økning i misdannelsesfrekvensen sammenlignet med normalt unnfangede barn. Den engelske HFEA-rapporten beskriver en ca 50 % økning i misdannelser blant 2491 barn unnfanget ved spermieinjeksjon sammenlignet med 4906 barn unnfanget med tradisjonell IVF. Studien oppgir ikke om forskjellen er statistisk signifikant. Borge og Rognums litteraturstudie konkluderer med at nye og større oppfølgingsstudier er nødvendige for å avklare eventuelle farer ved ICSI.

I Sverige har man nylig avsluttet en stor undersøkelse av nesten 6000 barn født etter bruk av IVF-metoder. Undersøkelsen er publisert i The Lancet (Volume 359, Number 9305, 09 February 2002), og viser at en noe økt frekvens av misdannelser og tidlig død ikke skyldes bruk av metodene i seg selv. Forskerene konkluderer med at resultatene skyldes andre forhold, og da særlig et høyere antall flerlingefødsler enn i kontrollgruppen. Undersøkelsen omfattet også undersøkelse av 393 barn født etter bruk av ICSI-metoden. Resultatene var omtrent lik som for barn født etter bruk av den tradisjonelle IVF-metoden og det var ingen økning i antallet misdannelser. Konklusjonen i rapporten er derfor at den kliniske praksis bør endres slik at flerlingefødsler i størst mulig grad unngås. Det anbefales derfor at man i de fleste tilfeller kun tilbakefører ett befruktet egg til kvinnen.

Godkjenningsmyndighet etter loven var tidligere delegert til Statens helsetilsyn som har gitt godkjenning til ni institusjoner. Godkjenningen var opprinnelig gitt frem til 1. januar 2000. Helsetilsynet har vurdert om det er grunnlag for å forlenge godkjenning av metoden, og fattet den 14. desember 1999 vedtak om å forlenge disse i ytterligere tre år. Det uttales i konklusjonen i vedtaket:

«Vi finner fortsatt grunnlag for å gjøre godkjenningene midlertidige da vi forventer å kunne ha et vesentlig bedre beslutningsgrunnlag nå man over ytterligere noe tid har kunnet overvåke resultatene av metoden. Vi vil imidlertid gjøre oppmerksom på at Helsetilsynet har anledning til å trekke tilbake godkjenningene dersom vi mottar opplysninger som endrer vår beslutning».

Metoden vil dessuten bli evaluert på en bredere og mer systematisk basis gjennom Senter for Medisinsk Metodevurdering.

Ved forskrift 21. desember 2001 nr. 1483 om innsamling og behandling av helseopplysninger i Medisinsk fødselsregister, gitt med hjemmel i helseregisterloven, har Medisinsk fødselsregister (MFR) fått tillatelse til å registrere fødsler etter ICSI og IVF. Grunnen til at MFR skal registrere disse opplysningene er at man ønsker å se disse opplysningene i sammenheng med det ordinære fødselsregisteret. Dette vil gjøre det mulig med overvåkning av og forskning i forhold til eventuell forhøyet misdannelsesfrekvens hos fødte barn befruktet ved hjelp av ICSI/IVF.

3.3.3 ICSI kombinert med uthenting av spermier fra testikler og bitestikler

Denne teknikken innebærer at man ved et mikrokirurgisk inngrep, henter ut sædceller enten fra bitestikkelen eller fra testikkelen ved å gå gjennom huden med en nål. Denne teknikken kunne også brukes da loven trådte i kraft, men det er først de siste årene det er søkt om å anvende den i Norge. Hittil har Helsetilsynet mottatt søknader fra to sykehus om å ta denne metoden i bruk i Norge. Søknadene fra sykehusene er avslått, med blant annet den begrunnelse at Helsetilsynet ville vurdere metoden ICSI for eventuell videre godkjenning, før det ble tatt stilling til en slik utvidelse. Også spørsmål som om det vil være mulig å oppnå normal graviditet når spermene ikke modnes på naturlig måte, og om dette øker risikoen for misdannelser hos barna, ble tillagt vekt av Helsetilsynet.

3.3.4 Assistert klekking (Assisted hatching)

Denne metoden utføres ved å lage en liten rift i eggeskallet (Zona Pellucida). Det er grunn til å tro at eggene hos enkelte pasienter har et eggeskall som er for tykt eller for stivt. Normalt skal det befruktete egget kunne trenge seg ut av eggeskallet 5-7 dager etter befruktning (klekking). Hvis eggeskallet er for tykt eller for stivt, kan det føre til at det befruktete egget blir fanget innenfor eggeskallet og vil dø. Assistert klekking utføres enten ved kjemisk etsing eller ved laserbrenning. Metoden kan ikke tas i bruk i Norge fordi det er forbudt å forske på befruktete egg.

3.3.5 In vitro modning av egg («Øko-IVF»)

Denne metoden er tatt i bruk i Danmark, men er ikke godkjent i Norge. Metoden forenkler IVF prosessen ved at kvinnen slipper å gå gjennom den omfattende hormonbehandling som er en del av IVF-behandlingen i dag. Metoden kalles IVM (In Vitro Maturation) og den kombineres med IVF eller ICSI. Egg tas ut like før den vanlige eggløsningen og modnes utenfor kroppen før de befruktes og settes tilbake i kvinnen. Dersom denne metoden tas i bruk vil umodne, ubefructede egg kunne nedfrysnes for senere bruk i IVF behandling. Det vises til 3.6.3. for en nærmere drøftelse av dette.

3.3.6 Overføring av cytoplasma fra et egg til et annet m.m.

Denne metoden går ut på at det suges ut litt cytoplasma fra et donert egg som sprøytes inn i pasientens egg. Paret bidrar med egg/sæd (sitt eget DNA) og

donor bidrar med cytoplasma (næringsstoffer, regulatoriske proteiner, mRNA osv) og mitochondrier. Mitochondrier arves kun maternelt (fra egget) og inneholder sitt eget DNA. Hvert individ har mitochondrier kun fra mor som har fått det fra mormor som har fått det fra mormors mor osv. Et nytt individ som unnfanges assistert av cytoplasma donasjon, vil i tillegg til komplett arvemasse fra sin mor og far også ha mitochondrier med noe arvemateriale fra kvinnen som det donerte egget stammer fra. Den medisinske risiko ved dette er ukjent.

Det hevdes at denne metoden kan øke eldre kvinners sjanser for å bli gravid. Metoden vil antagelig ikke kunne godkjennes i Norge i dag, blant annet fordi befruktning utenfor kroppen bare kan finne sted med parets egne egg- og sædceller, jf. § 2-10.

En annen metode som er teknisk mer krevende, men som reiser tilsvarende problemstillinger, er overføring av cellekjernen fra pasientens egg til et donert egg hvor cellekjernen med arvemassen er fjernet. Også ved denne metoden vil et barn som eventuelt blir født ha komplett arvemasse fra sin mor og far, og mitochondrier med noe arvemasse fra kvinnen som har donert det «tomme» egget.

3.3.7 Transplantasjon og frysing av kjønnceller

Da loven ble vedtatt i 1994 var det ikke mulig å transplantere eggstokker eller eggstokkvev. Den senere tid er det imidlertid rapporter som tyder på at en eggstokk kan tas ut av en kvinne, fryses ned og senere settes tilbake igjen. En slik behandling kan være aktuell ved kreftsykdommer som ødelegger eggstokkene, noe som kan gjøre vedkommende steril. Det hevdes fra forskningsmiljøene at denne metoden også kan benyttes for transplantasjon av eggstokker eller vev fra en kvinne til en annen. Transplantasjon av eggstokker fra en kvinne til en annen vil kunne gjøre det mulig for kvinnen å selv produsere og modne sine egg på naturlig måte, selv om eggene genetisk vil tilhøre donor. Det hevdes at dette vil kunne gjøre det mulig for stadig eldre kvinner å føde «egne» barn. Mye tyder også på at det kan bli mulig å transplantere testikler. Det vises til kapittel 3.6.6 for en nærmere vurdering av dette.

3.3.8 Andre utviklingstrekk

Flere forhold kan medføre at etterspørselen etter kunstig befruktning vil øke. Resultater fra enkelte undersøkelser kan tyde på at den mannlige fertiliteten reduseres. Det har vært diskutert om årsaken til dette er påvirkning av miljøgifter. Dessuten har forekomsten av kreft i testiklene økt med ca. 30 % og det er en økning i misdannelser i mannlige kjønnsorganer.

I tillegg er kvinner i dag gjennomsnittlig eldre enn tidligere når de forsøker å bli gravide. Ventetiden på behandling kan også være svært lang. Siden fruktbarheten naturlig reduseres på grunn av alder, blir muligheten for å oppnå graviditet ytterligere redusert.

Ulike miljøfaktorer og/eller livsstil, slik som forbruk av alkohol og tobakk, kan også i varierende grad påvirke fruktbarheten hos både menn og kvinner. Disse forhold kan bidra til en økt etterspørsel og økt press på å etablere private tilbud. Det vises imidlertid til at både hvilke metoder som tas i bruk og hvilke institusjoner som kan anvende dem, er undergitt myndighetenes kontroll gjennom godkjenningsordningene i loven, jf. §§ 2-13 og 8-1.

Desto større etterspørselen blir, desto lenger vil også ventetiden på å få behandling i Norge kunne bli.

I Danmark tilbys for eksempel eggdonasjon og donorsæd ved IVF og i Storbritannia tilbys embryodonasjon og surrogatmoderskap. I Sverige har Regjeringen foreslått å åpne for eggdonasjon og IVF-behandling med donorsæd. I USA er tilbud om surrogatmødre, sæddonasjon m.v. etablert ved private klinikker.

Myndighetene har ikke statistisk materiale som dokumenterer i hvilken grad dette tilbudet benyttes av nordmenn.

3.4 Erfaringer med administrering og praktisering av loven

3.4.1 Innledning

Helsetilsynet har konkludert med at bioteknologiloven kapittel 2 om kunstig befruktning i hovedsak synes å ha fungert etter forutsetningene. Kapitlet inneholder, sammen med den generelle rapporterings- og godkjenningsordningen i kapittel 8, de virkemidler som er nødvendige for å ha kontroll med utviklingen, og gir en viss garanti for at virksomheten drives faglig forsvarlig. Reguleringen er imidlertid forholdsvis detaljert og dette har medført at det har oppstått tolkningstvil på en del punkter. I dette kapitlet vil de prinsipielle spørsmål som oppstår på bakgrunn av praktisering og administrering av loven bli drøftet. Mer detaljerte og lovtekniske problemstillinger vil departementet komme tilbake til i et senere lovforslag.

3.4.2 Definisjoner og virkeområde

Etter lov om kunstig befruktning av 1987 ble det lagt til grunn at kunstig inseminasjon med ektefelle eller samboers sæd (såkalt AIH) ikke var omfattet av loven. På bakgrunn av lovens ordlyd og forarbeider har imidlertid Helsetilsynet i rundskriv IK-7/96 tolket den gjeldende bioteknologiloven slik at AIH omfattes av denne. Det betyr blant annet at institusjoner som bruker denne metoden må ha godkjenning etter loven. Det finnes argumenter både for og imot denne konklusjonen. Ved AIH gjennomgår kvinnen hormonstimulering før sæd fra hennes ektemann eller samboer insemineres. Helsetilsynets argumenter for at AIH bør omfattes av lovens godkjenningssystem m.v. var først og fremst at denne behandlingen bør inngå i en helhetlig utredning av og tilbud til det enkelte paret, samt den risiko for flerlingefødsler som hormonstimuleringen medfører.

Det vises til kapittel 3.6.5 for en nærmere drøftelse av denne problemstillingen.

3.4.3 Hvilke vilkår må være oppfylt før kunstig befruktning iverksettes?

Det er flere vilkår som må være oppfylt for å iverksette kunstig befruktning. For det første må paret leve i ekteskap eller et stabilt samboerforhold og det må foreligge skriftlig samtykke fra begge parter. For det andre er det legen som tar avgjørelsen om behandlingen skal iverksettes. Denne avgjørelsen skal bygge på medisinske og psykososiale vurderinger.

Det har vært reist spørsmål om hva som ligger i kravet til samboer med en mann i ekteskapsliknende forhold. Hva skal til før et samboerforhold oppfyller

lovens krav til stabilitet og hvilke kriterier skal vektlegges? Forarbeidene gir en viss veiledning. Blant annet er det i Ot.prp. nr. 37 på side 48 nevnt, ca. 3-5 års varighet, samtidig som det sies at et forholds stabilitet ikke utelukkende kan vurderes på bakgrunn av varighet. Uttalelsen om forholdets varighet må således være en veiledende norm og ikke et absolutt krav.

Det er også reist spørsmål om i hvilken grad det skal stilles krav om dokumentasjon for at kvinnen virkelig er gift eller om hun er «samboer med en mann i ekteskapsliknende forhold». Som regel vil det være slik at det er primærlegen som henviser kvinnen/paret til behandling på sykehus. Denne vil i de fleste tilfelle kjenne dem godt nok til å kunne vurdere dette og gi de nødvendige opplysninger videre. I praksis har det således ikke bydd på problemer å forholde seg til disse vilkårene.

Etter loven skal behandlende lege påse at det foreligger skriftlig samtykke fra begge parter «før behandlingen påbegynnes». I motsetning til ved det meste av annen behandling som foregår ved norske sykehus, stilles det altså i denne sammenheng krav om at samtykket skal være skriftlig. Bakgrunnen for dette er blant annet at det gir større sikkerhet for at beslutningen er gjennomtenkt og at samtykket vil ha rettslig betydning ved senere farskapsfastsettelse. Dette vil for eksempel være relevant hvor den sosiale far ikke er den samme som den biologiske far. I Norge vil dette bare være aktuelt ved kunstig inseminasjon med sæd fra fremmed donor. Det har vært reist spørsmål om dette innebærer at behandlende lege må forsikre seg om at gyldig samtykke foreligger forut for hvert behandlingsforsøk. Spørsmålet oppstår blant annet ved bruk av IVF og ICSI når det er tatt ut og befruktet flere egg som lagres for senere å benyttes i et annet forsøk. Helsetilsynet påpeker at loven ikke er klar på dette punkt og at det bør presiseres i selve lovteksten at skriftlig, gyldig samtykke fra begge parter skal foreligge foran hvert forsøk.

Det fremgår av loven at det er behandlende lege som tar avgjørelsen med hensyn til om kunstig befruktning skal iverksettes. Helsetilsynet understreker at det er et viktig prinsipp at det er behandlende lege ved den institusjon som er aktuell for å utføre metoden som tar avgjørelsen. Det er fra fagmiljøene opplyst at man enkelte ganger mottar vurderinger fra det sosiale hjelpeapparat som anbefaler kunstig befruktning som et ledd i arbeidet for å hjelpe foreldrene. Helsetilsynet mener at dette ikke er et relevant hensyn å legge vekt på i en slik vurdering. Det er imidlertid klart at legen i sin avgjørelse skal legge vekt på medisinske og psykososiale forhold. Som regel vil det foreligge uttalelse fra henvisende lege, og av og til også fra andre helse og sosialinstanser. Det fremgår av forarbeidene til loven at legen skal vurdere om det også er behov for å innhente uttalelser fra andre spesialister, som for eksempel psykolog, psykiater eller sosialkurator. Helsetilsynet mener at det av pedagogiske grunner klart bør fremgå av selve lovbestemmelsen at legen kan be om at det fremlegges dokumentasjon som er relevant for hans vurdering og avgjørelse. Helsetilsynet mener videre at det klart bør fremgå av loven at legen kan legge vekt på foreldrenes omsorgsevne og hva som antas å være «barnets beste».

Det er videre et vilkår at befruktning utenfor kroppen bare skal kunne skje med parets egne egg og sædceller. Helsetilsynet har, blant annet på bakgrunn av tilbakemelding fra fagmiljøene, påpekt at det er ulogisk å oppstille et slikt

vilkår for befruktning utenfor kroppen, når det tillates bruk av donorsæd ved kunstig inseminasjon. Et slikt tilbud vil kun være aktuelt for et lite antall par. Det vises til drøftelse i kapittel 3.6.2.

3.4.4 Behandling av egg og sæd

Spørsmålene om behandling av sæd før befruktningen har ikke vært kontroversielle eller medført lovtolkningsproblemer. Sæd kan kun lagres ved de institusjoner som er godkjent for dette, og import kan bare skje etter spesiell tillatelse fra Statens helsetilsyn. Legen velger sædgiver og verken paret selv eller andre har innflytelse på denne avgjørelsen. En egnet sædgiver er i følge lovens forarbeider en donor som ikke er bærer av arvelige eller smittsomme sykdommer og med et normalt spermatogram. Det bør videre i følge forarbeidene legges vekt på om donor har god fysisk og psykisk helse og har bevist sin fruktbarhet ved selv å ha friske barn. Donor bør dessuten ha samme øyefarge som juridisk og sosial far. Det er intet som tyder på at disse kravene har medført praktiske problemer, og de er etter Helsetilsynets oppfatning godt begrunnet.

Befruktede egg kan lagres i 3 år, jf. bioteknologiloven § 2-12. På denne måten kan en kvinne gjennomføre flere svangerskap i samme egguttak. Av lovens § 3-1 følger at det er forbudt å forske på befruktede egg. I høringsnotatet om forbud mot terapeutisk kloning m.m., som ble sendt på høring 31. januar 2002, er dette forbudet foreslått videreført.

Det følger videre av bioteknologiloven § 2-11 at befruktede egg bare kan anvendes for tilbakeføring i den kvinnen de stammer fra. Det kan tenkes situasjoner der par henvender seg til IVF klinikker med forespørsel om å få utlevert sine lagrede befruktede egg for å benytte dem for eksempel i forbindelse med behandling i utlandet, eller ved private klinikker i Norge. Under henvisning til bestemmelsene om lagringstid m.v. i forarbeidene til loven, synes det forutsatt at paret ikke har eiendomsrett til de befruktede eggene og at de derfor ikke kan kreve befruktede egg utlevert.

Det er forbudt å lagre ubefruktede egg. Begrunnelsen for dette forbudet var først og fremst av teknisk karakter. Det ble lagt vekt på at det på den tiden var vanskelig å befrukte eggene etter optining, og det manglet dokumentasjon på om egg som ble befruktet etter optining medførte økt fare for skade på fosteret. Det ble imidlertid da lov om kunstig befruktning ble vedtatt i 1987, også lagt vekt på at en åpning for lagring av ubefruktede egg ville kunne medføre en etablering av eggbanker. Det heter i Ot.prp. nr. 37 (1993-94) på side 52:

«Det er i dag ikke teknisk mulig å fryse ubefruktede egg uten å skade kromosommaterialet.»

Med dagens teknologi vil dette nå kunne være mulig, og spørsmålet oppstår da om forbudet mot lagring av ubefruktede egg bør mykes opp. Det vises til drøftelse i kapittel 3.6.3.

3.4.5 Styling og kontroll

Godkjenning

Institusjoner som skal utføre kunstig befruktning må godkjennes etter lovens § 8-1. I henhold til § 2-13 skal det i tillegg søkes om godkjenning for de ulike

behandlingsformer som ønskes tatt i bruk. Myndigheten til å godkjenne etter begge bestemmelsene er fra 1. januar 2002 delegert til Sosial- og helsedirektoratet (tidligere til Statens helsetilsyn). På denne måten har myndighetene kontroll med hvilke institusjoner som kan utføre kunstig befruktning og hvilke metoder de skal kunne ta i bruk. I tillegg skal de godkjente institusjonene årlig rapportere om virksomheten.

Bestemmelsen i § 2-13 om godkjenning av behandlingsformer har ikke medført mange prinsipielle tolkningsproblemer. Det er imidlertid reist spørsmål om bruk av teknikker som gjør det mulig å selekttere sædceller før befruktningen, blant annet for å øke sannsynligheten for å få barn av et ønsket kjønn, krever godkjenning etter loven. Slike teknikker er tatt i bruk i enkelte land. Etter § 2-8 er slik behandling tillatt dersom kvinnen er bærer av alvorlig kjønnsbundet sykdom. Det er reist spørsmål ved om de ulike teknikker som kan benyttes til behandling av sæd før befruktningen krever godkjenning etter § 2-13.

Rapportering

Når det gjelder rapportering om virksomheten, har Helsetilsynet i samarbeid med sitt fagråd, utarbeidet nokså detaljerte rapporteringsskjemaer. Som på de andre områdene som omfattes av loven, hadde man særlig i de første årene etter lovens ikrafttredelse problemer med at skjemaene ble tolket forskjellig. Tilbakemelding fra Helsetilsynet/Sosial- og helsedirektoratet tyder på at dette ikke lenger er noe stort problem. Det vises til kapittel 8 for en nærmere drøftelse av dette.

3.5 Andre land og internasjonale organer

3.5.1 Innledning

I dette kapitlet gis en oversikt over regulering av kunstig befruktning i noen av de land det er naturlig for oss å sammenligne oss med. Oversikten er på ingen måte uttømmende, og kun de forhold som antas å ha relevans for diskusjonen i Norge er tatt med. Generelt kan imidlertid sies at reguleringen varierer ganske betydelig. Finland har for eksempel ingen regulering på dette området. I flere av landene diskuteres spørsmål om lagring av befruktede egg, sæddonors anonymitet, resultater etter bruk av ICSI-metoden og spørsmål knyttet til sæd- og eggdonasjon.

3.5.2 Sverige

Kunstig befruktning reguleres i «Lag (1984:1140) om insemination» og «Lag (1988: 711) om befruktning utanför kroppen». Kunstig befruktning kan kun utføres på en kvinne som er gift eller lever i ekteskapslignende forhold med en mann. Ektemannen eller samboer skal gi skriftlig samtykke til behandlingen. Behandlingen kan ikke uten Socialstyrelsens tillatelse utføres andre steder enn i offentlige sykehus. Befruktede egg kan fryses i 5 år. Det er foreløpig ikke tillatt verken med donasjon av ubefruktede eller befruktede egg. Sæddonasjon er tillatt i forbindelse med inseminasjon, men foreløpig ikke ved IVF-behandling. Den svenske Regjeringen fremmet i januar 2002 et forslag om å åpne for eggdonasjon og for sæddonasjon ved IVF-behandling. IVF-

behandling der både egg og sæd kommer fra en donør skal etter forslaget ikke være tillatt. Det skal heller ikke være tillatt å bruke surrogatmødre. På samme måte som ved inseminasjon av sæd fra fremmed donør, skal også barn født etter eggdonasjon, eller sæddonasjon i kombinasjon med IVF-behandling, ha rett til å få informasjon om donors identitet. Forslagene til lovendringer er foreslått å tre ikraft fra 1. januar 2003.

I loven fra 1984 ble det bestemt at barn født etter inseminasjon av sæd fra fremmed donør, skulle ha adgang til å bli kjent med vedkommendes identitet «om det har oppnått tillræklig modnad». Myndighetene er forpliktet til, etter barnets anmodning, å fremskaffe slike opplysninger. Barnets rett til å bli gjort kjent med donors identitet korresponderer ikke med en plikt for foreldrene til å fortelle barnet hvordan det er blitt til, og heller ikke med en rett for donør til å bli gjort kjent med barnets identitet. Rent praktisk kan barnet oppsøke sosialvesenet og få en samtale med en medarbeider som kan gi informasjon om donør. Hvis barnet ønsker kontakt med donør skjer det på det sykehuset hvor inseminasjonen har foregått. I det nylig fremsatte lovforslaget (januar 2002) foreslås en ytterligere tydeliggjøring av barnets rett til å kjenne sitt opphav, ved at barn som ikke sikkert vet at de er blitt til gjennom kunstig befruktning, skal ha rett til å få opplysninger om dette fra myndighetene.

Det foreligger lite statistisk materiale om hvilke endringer som fant sted etter at retten til anonymitet for donorer ble opphevet i Sverige i 1984. Sosialstyrelsen har imidlertid gjennomført en undersøkelse av 200 barn født etter inseminasjon av sæd fra fremmed donør. Et av formålene med undersøkelsen var å finne ut om lovens intensjon om åpenhet også har vært fulgt opp med åpenhet fra foreldrenes side når det gjelder hvordan barna er blitt til. Undersøkelsen viste at bare 10 % av barna var blitt informert om at de var resultat av sæddonasjon. De fleste foreldrene hadde informert sine barn når barnet var mellom 3 og 7 år gammelt. Det lave antallet barn som var blitt informert må sees i sammenheng med at ca. halvparten av barna i studien var under 4 år. De foreldrene som hadde informert barnet var generelt fornøyd med denne beslutningen. Ytterligere 40% av foreldreparene opplyste at de hadde til hensikt å fortelle barnet senere. Ca. 20 % opplyste at de ikke kom til å opplyse barnet om dette, mens 10 % var usikre. Andelen barn som kjente til hvordan de var blitt til, var størst i de yngste aldersgruppene. Dette kan muligens indikere at det er en tendens til at en positiv holdning til å fortelle barna har blitt noe mer vanlig i den senere tid. Også andelen foreldre som hadde fortalt andre enn barnet selv om hvordan det var blitt til, var størst blant foreldrene til de yngste barna.

3.5.3 Danmark

I Danmark ble «lov om kunstig befruktning i forbindelse med lægelig behandling, diagnostik og forskning m.v.» vedtatt i 1997. Før dette fantes det ingen samlet lov om kunstig befruktning i Danmark. Også i Danmark stilles det krav om at kunstig befruktning kun skal tilbys kvinner som er gift eller lever sammen med en mann i ekteskapslignende forhold. Det kreves skriftlig samtykke fra begge parter. Loven forbyr transplantasjon av eggstokker til en kvinne med det formål å avhjelpe infertilitet. Loven forbyr også salg av ubefruktede og befruktede egg. Det åpnes for donasjon av egg dersom eggene tas ut i forbindelse med IVF-behandling av den donerende kvinne. Det forutsettes at den

donerende kvinnes identitet ikke er kjent for paret. Befruktede og ubefruktede egg kan oppbevares i inntil 2 år.

Det er videre bestemt at dersom den ene av partene dør eller paret separeres eller skilles, skal de lagrede befruktede eggene destrueres. Det er dessuten ikke tillatt å ta med ubefruktede eller befruktede egg til utlandet for å foreta kunstig befruktning der. Det er videre inntatt et forbud mot surrogatmoderskap. Nye behandlingsmetoder skal godkjennes av myndighetene før de kan tas i bruk. Det Etske Råd og Sundhedsstyrelsen uttalelser skal foreligge, før Sundhedsministeren tar avgjørelsen. Loven inneholder også et forbud mot forskning på befruktede egg, med unntak av forskning hvor formålet er å forbedre de metodene som blir anvendt til kunstig befruktning.

I «Bekendtgørelse nr. 728 af 17/09/1997 om Kunstig befrugtning» er det besluttet at sæddonor skal være anonym for paret og barnet. Donor skal heller ikke få vite parets eller barnets identitet.

3.5.4 Storbritannia

I Storbritannia er kunstig befruktning regulert av «The Human Fertilisation and Embryology Act 1990». Følgende områder omfattes av loven: All infertilitetsbehandling som innebærer bruk av donerte egg eller sæd eller hvor eggene befruktes utenfor kroppen, lagring av sæd, egg og befruktede egg og forskning på befruktede egg.

Loven fastslår at kunstig befruktning kun kan foretas når det er tatt hensyn til barnets velferd, blant annet barnets behov for en far, men det stilles ikke krav om ekteskap eller samboerskap.

Da loven ble vedtatt ble det samtidig etablert et eget organ «The Human Fertilisation and Embryology Authority» som blant annet har som oppgave å overvåke behandling og forskning på dette området. Dette organet skal godkjenne alle sykehus og private klinikker som foretar kunstig befruktning. Senere vil det også ha en rettslig forpliktelse til å opplyse myndige personer som henvender seg dit om de er født som et resultat av donerte egg eller sæd. For å gjøre dette mulig ble det fra 1. august 1991 etablert et register som inneholder informasjon om alle barn født etter kunstig befruktning. Ingen informasjon om pasienter, deres barn eller donorer vil bli gitt ut fra registeret, og barnas navn er heller ikke registrert. Det er lagret informasjon om donorenes utseende, interesser og yrke. Denne type informasjon kan bli gitt ut. Det er imidlertid forbudt å gi ut informasjon om donors identitet. Det pågår imidlertid nå en diskusjon om sæddonors anonymitet også i Storbritannia.

Det er tillatt å donere både ubefruktede og befruktede egg.

3.5.5 Tyskland og Østerrike

I Tyskland er det ved lov bestemt at maksimum 3 egg kan tilbakeføres til kvinnen. Dette for å redusere antallet flerlingefødsler. I Tyskland og Østerrike er det ikke tillatt å lagre befruktede egg. Eggdonasjon er heller ikke tillatt.

I Tyskland tillates frysing av såkalte zygoter, det vil si egg før den første celledelingen har skjedd. Det innebærer at befruktningen defineres som en prosess, hvor egget ikke anses som befruktet før kjernen i eggcellen har smeltet sammen med kjernen i sædcellen. Før denne sammensmeltingen har

skjedd defineres egget som ubefruktet og kan dermed lagres. Det vises til 3.6.3 for en nærmere drøftelse av dette.

3.5.6 Europarådet

Av Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin artikkel 18 fremgår at når den nasjonale lov tillater forskning på befruktete egg, skal den sikre tilstrekkelig beskyttelse av det befruktete egget. Det fremgår også av artikkelen at det er forbudt å fremstille befruktete egg til forskningsformål.

Av Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin artikkel 14, *Forbud mot kjønnsvalg*, fremgår at teknikker til medisinsk assistert befruktning ikke skal tillates brukt i den hensikt å velge et framtidig barns kjønn, unntatt i de tilfeller der arvelig kjønnsbundet sykdom skal unngås.

3.6 Departementets vurderinger og forslag

3.6.1 Innledning

Kunstig befruktning reiser en rekke vanskelige etiske spørsmål. Til tross for dette er forskjellige metoder for behandling av ufrivillig barnløshet etablert og allment akseptert tilbud i Norge, som i de fleste andre land i vår kulturkrets.

For mange representerer det at et egg befruktes utenfor kvinnens kropp for siden å overføres til denne, et brudd med *forutsetningene for menneskelig liv* fordi teknikken griper inn i selve befruktningen. I behandlingen produseres dessuten overtallige egg, som kan lagres, destrueres eller benyttes til andre formål.

Kunstig inseminasjon rører ikke ved de samme grunnleggende verdier, men også i forhold til denne metoden oppstår etiske dilemmaer særlig når det gjelder inseminasjon av sæd fra andre menn enn ektefelle eller samboer.

Siden kunstig befruktning ble etablert som et behandlingstilbud til ufrivillig barnløse, er det utviklet stadig nye teknikker som medfører at samfunnet og den enkelte stilles overfor stadig nye valg og etiske dilemmaer.

I bioteknologiloven kapittel 2 er det gitt en rekke bestemmelser som skal gi myndighetene kontroll med utviklingen på dette feltet. Særlig medfører lovens bestemmelser om godkjenning av hvilke behandlingsformer som kan tas i bruk og hvem som kan anvende dem, at myndighetene har kontroll både med innholdet i behandlingen og hvem som kan tilby den.

Som tidligere nevnt har vi hatt lovregulering av kunstig befruktning siden 1987. De generelle spørsmål fagområdet reiser har således vært debattert i Stortinget i flere omganger, og det er tidligere tatt stilling til de fleste av de etiske spørsmål som bruk av kunstig befruktning reiser. Ved denne evalueringen av loven vil derfor ikke alle disse spørsmål bli tatt opp på nytt. Som et utgangspunkt vil bare de spørsmål hvor erfaringen med praktisering og administrering av loven og/eller den faglige utvikling nødvendiggjør det, bli drøftet.

Departementet tar således som utgangspunkt at kunstig inseminasjon og befruktning utenfor kroppen, fortsatt skal være et tilbud til ufrivillig barnløse

i Norge. Spørsmål som vil bli drøftet i dette kapitlet er om de vilkår som er satt har fungert etter hensikten, og om utviklingen innenfor området foranlediger vurdering av lovendringer.

3.6.2 Vilkår for tilbud om kunstig befruktning

Hvem bør få tilbud om kunstig befruktning?

Det stilles etter dagens lov krav om at kvinnen er gift eller lever i ekteskaps-lignende forhold med en mann for å få tilbud om befruktning utenfor kroppen eller kunstig inseminasjon. Enslige og lesbiske registrerte partnere eller samboere faller derfor utenfor lovens ordning.

Det har vært en diskusjon i Norge om ensliges adgang til å adoptere barn fra utlandet. Etter retningslinjene om utenlandsadopsjon som gjelder undersøkelse og godkjenning av adoptivhjem (rundskriv, september 1998, Barne- og familiedepartementet), kan unntaksvis adopsjonsbevilling gis til enslige adopsjonssøkere hvis det allerede før adopsjonen er etablert en spesiell tilknytning til barnet. Unntak kan også gjøres hvis søkeren har spesielle ressurser i forhold til barn. I Barne- og familiedepartementets kommentarer til retningslinjene heter det blant annet at:

«Samtidig er det adopsjonsmyndighetenes ansvar å forvise seg om, så langt det er mulig, at utenlandske adoptivbarn blir plassert i familier med de beste forutsetninger til å følge opp barnet. I dette ligger blant annet at et barn har best av å vokse opp med både en mor og en far».

Fra 1. januar 2002 ble det i Norge åpnet for at homofile og lesbiske par skal kunne adoptere hverandres barn. I enkelte land, blant annet Danmark, har det vært diskutert om også kvinner i lesbiske forhold bør få tilbud om kunstig befruktning. I 1998 ble det reist et lovforslag om en slik endring, men dette ble forkastet av det danske Folketinget.

Når det gjelder spørsmålet om å åpne for at kunstig befruktning skal kunne tilbys lesbiske par, vil departementet vise til at kunstig befruktning innen helsetjenesten i dag tilbys for å avhjelpe mannlig og kvinnelig medisinsk infertilitet eller på annen måte uforklarlig infertilitet. Årsaken til barnløshet hos kvinner som lever i lesbiske forhold er en annen enn det som er gjeldende lovs begrunnelse for tilbudet. Departementet mener det er riktig å hold fast ved dagens begrunnelse for tilbudet om kunstig befruktning, og vil derfor ikke foreslå utvidelser når det gjelder målgruppen for tilbudet.

Når det gjelder vurderingen om kunstig befruktning skal tilbys eller ikke, er det etter departementets syn nødvendig at det klargjøres i loven at den lege som skal ta denne avgjørelsen, kan innhente den informasjon som finnes nødvendig for å foreta den medisinske og psykososiale vurdering loven krever. I likhet med det som gjelder ved adopsjon, bør det også klarere fremgå at legen kan legge vekt på foreldrenes omsorgsevne og barnets beste.

Krav til samtykke

Det stilles videre vilkår om at begge parter har avgitt skriftlig samtykke før behandling iverksettes. Behandlende lege skal påse at samtykket fremdeles er gyldig når behandlingen påbegynnes. Departementet viser til at det har

vært reist tvil om i hvilken grad behandlende lege må forsikre seg om at samtykket foreligger foran hvert behandlingsforsøk. Departementet vil understreke at det bør være en viktig forutsetning at dette er dokumentert forut for hvert enkelte behandlingsforsøk. Dette vil blant annet innebærer at kunstig befruktning med sæd eller egg fra en avdød giver vil være utelukket. Loven bør i tråd med Helsetilsynets forslag klargjøres på dette punkt.

Parets egne sæd- og eggceller

Det er også et vilkår for befruktning utenfor kroppen at slik behandling utføres med parets egne sæd- og eggceller. Dette utelukker for det første sæddonasjon ved IVF og ICSI. Ved kunstig inseminasjon er sæddonasjon tillatt dersom mannen er befruktningsudyktig eller selv har eller er bærer av alvorlig arvelig sykdom. Flere har påpekt at det er ulogisk at sæddonasjon skal være tillatt ved mannlig infertilitet, men ikke i de tilfelle hvor også kvinnen er befruktningsudyktig eller av uforklarlige årsaker ikke blir gravid. Departementet mener i likhet med flertallet i Bioteknologinemnda i nemndas uttalelse til evalueringen 31. mai 1999, at vilkårene bør beholdes slik de er i dag. Departementet legger blant annet vekt på at en endring på dette punkt vil kunne medføre at det i fremtiden blir lettere å kombinere teknikker som hver for seg er tillatt. På et etisk og menneskelig sett følsomt område som dette, mener departementet at det fremdeles er nødvendig å trekke en klar grense for hvordan teknikkene kan anvendes.

Vilkåret innebærer videre et forbud mot eggdonasjon. I flere land, blant annet England, er det tillatt å donere egg. Flere argumenterer med at når det først er tillatt med sæddonasjon, bør av likestillingshensyn også eggdonasjon tillates. Det hevdes at dette vil hjelpe en liten gruppe kvinner til å få et barn hvor mannen i parforholdet er genetisk far. På den annen side vil man slik Bioteknologinemnda uttaler på side 10 i sin første uttalelse til departementet av 31. mai 1999:

«...ved å åpne for eggdonasjon overskride en grense både når det gjelder å gripe inn i naturen og i forholdet mellom mor og barn. Eggdonasjon fører til at begrepet «biologisk mor» deles, man får en «genetisk mor» og en «livmor mor». Tidligere har dette alltid vært samme person. Eggdonasjon medfører derfor et helt nytt, teknologisk konstruert morsbegrep....».

Departementet er enig med flertallet i Bioteknologinemnda i nemndas første uttalelse, og foreslår således ingen endringer når det gjelder dette.

3.6.3 Behandling av egg og sæd

Sæd

Når det gjelder behandling av sæd ser departementet i utgangspunktet ingen grunn til å endre dagens regelverk. Sæden lagres på godkjente institusjoner og importeres til Norge etter særskilt tillatelse fra Statens helsetilsyn. Ved oppheving av sædgivers anonymitet, vil imidlertid reglene for lagring av sæd måtte vurderes på nytt. Departementet vil eventuelt komme tilbake til dette i en senere odelstingsproposisjon.

Som beskrevet under 3.4.5 er det reist spørsmål om teknikker for behandling av sæd før befruktningen for å påvirke valg av barnets kjønn dersom

kvinnen er bærer av alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom, skal godkjennes etter § 2-13. Dette utføres ikke i Norge i dag, men dersom det blir aktuelt i fremtiden mener departementet at det må søkes om godkjenning etter § 2-13. Loven bør således presiseres når det gjelder dette.

Ubefruktede egg

Det er i dag ikke tillatt å lagre ubefruktede egg. Begrunnelsen for dette forbudet var først og fremst av teknisk karakter. Det var da loven ble vedtatt ikke mulig å lagre eggene for senere å tine dem opp med sikte på befruktning. Slik teknikken siden da har utviklet seg, viser det seg teknisk mulig å lagre umodne ubefruktede egg, mens det er mer tvilsomt om modne ubefruktede egg kan lagres.

I hver menstruasjonssyklus modnes det mange (5-10) egg. De siste to til tre dager før eggløsningen vil et av de modnede egg «ødelegge» de andre modnende eggene, slik at det vanligvis bare er ett egg tilbake ved eggløsning. Umodne ubefruktede egg kan fryses uten at det oppstår skader på kromosomene. Under sluttmodningen av egg endrer dette seg slik at det er stor fare for å indusere kromosomfeil ved nedfrysing av modne ubefruktede egg.

Nedfrysing av umodne ubefruktede egg er foreløpig bare aktuelt som ledd i et forsøk på å bevare fertiliteten hos kvinner som skal gjennomgå en type kreftbehandling som kan gi sterilitet. Metodene er ennå eksperimentelle. I denne spesielle pasientgruppen er det aktuelt å tillate nedfrysing av eggstokkvev (inneholdende umodne ubefruktede egg) med tanke på senere anvendelse når metodene for modning av egg fra slike vevsprøver er bedre utviklet enn de er nå.

I sammenheng med infertilitetsbehandling er situasjonen mer komplisert. Umodne egg anvendes i dag ikke til behandling med unntak av i noen få klinikker der man forsøker å utvikle metoder for modning av umodne egg i laboratoriet. Eggene tas ved denne metoden ut like før eggløsningen. Ved denne metoden tar man ut opp til seks egg som kan befruktes. I gjennomsnitt ett til to av eggene blir befruktet. Man har i Danmark på denne måten klart å oppnå flere fødsler etter befruktning av egg som har vært modnet i laboratoriet, men metoden er ennå lite effektiv og kostbar. Metoden må betraktes som eksperimentell da en ennå ikke vet om modning av egg i laboratoriet innebærer spesiell risiko for de barna som fødes etter denne type behandling.

De modne ubefruktede egg som finnes i eggstokken ved eggløsningstidspunktet, kan ikke fryses ned uavhengig av om kvinnen har modnet sine egg naturlig eller om hun har vært stimulert med egglosningsstimulerende hormoner.

Et flertall i Bioteknologinemnda går inn for å oppheve forbudet mot lagring av ubefruktede egg. I NOU 1999: 13 Kvinners helse i Norge, fremgår det på side 250 at utvalget går inn for at forbudet mot nedfrysing av ubefruktede egg oppheves. Forslaget ble positivt mottatt i høringsrunden. Departementet kan heller ikke se at dette forbudet bør opprettholdes. En oppheving av forbudet vil antagelig i fremtiden kunne medføre et mindre behov for å lagre befruktede egg. Det presiseres imidlertid at bestemmelsen om at egg bare kan tilbakeføres til den kvinnen de er hentet fra, også vil gjelde ubefruktede egg. Departementet finner ikke grunn til å skille mellom ubefruktede

modne og umodne egg i denne sammenheng. Det forutsettes imidlertid at modne ubefruktede egg ikke fryses så lenge dette ikke er faglig forsvarlig, jf. ovenfor. Det er også et spørsmål om det bør lovfestes en tidsbegrensning for hvor lenge ubefruktede egg kan lagres. Departementet vil eventuelt komme tilbake til dette i en senere odelstingsproposisjon.

Ved at det åpnes for lagring av ubefruktede egg til befruktningsformål, reiser dette også problemstillinger i forhold til forskning på ubefruktede egg. Dette kan f. eks. være forskning for å utvikle metoder for frysing og tining av de ubefruktede eggene. Slik forskning nødvendiggjør også en grensedragnings mot forbudet mot forskning på befruktede egg. Departementet vil vurdere også disse spørsmålene i forbindelse med det senere lovforslaget.

Befruktede egg

Ved gjennomføring av metodene for befruktning utenfor kroppen slik de praktiseres i Norge i dag, befruktes flere egg enn de som settes tilbake i kvinnen. De overtallige befruktede eggene kan enten lagres for senere tilbakesetting eller destrueres.

Behandlingen av de overtallige befruktede eggene reiser vanskelige etiske problemstillinger. I bioteknologiloven benyttes begrepet «befruktet egg» om det menneskelige embryo fra befruktningen til embryoet settes inn i livmoren. Departementets utgangspunkt er at livet starter ved befruktningen, og at også det befruktede egg derfor skal vernes om.

Etter dagens lov kan befruktede egg som nevnt lagres i 3 år. I sin første uttalelse fra 31. mai 1999 foreslo et flertall i Bioteknologinemnda å oppheve denne adgangen. Det heter i uttalelsen på side 9 at «Egg som er befruktet i forbindelse med IVF kan i Norge oppbevares i tre år. Etter den tillatte frysetid blir eggene destruert. Det er et etisk problem for mange at befruktede egg skal destrueres. Frysetiden varierer fra land til land, og noen land har forbud mot nedfrysing av befruktede egg. Et flertall (9) i Bioteknologinemnda kan ikke anbefale nedfrysing av befruktede egg. Et mindretall (7) i Bioteknologinemnda vil foreslå at frysetiden utvides til fem år. En utvidelse av frysetiden vil gi kvinnen mulighet til å få flere barn uten å måtte gjenta den hormonelle behandlingen». I sin supplering av denne uttalelsen som ble gitt 26. februar 2001 anbefalte flertallet (14 mot 1) i nemnda en videreføring av adgangen til å lagre befruktede egg.

Ved IVF (herunder ICSI) stimuleres kvinnen med hormoner slik at flere egg modnes. Dette kan være alt fra ingen til ca. 20 egg. Alle de modne eggene tas ut, og tilføres sæd. De fra ett til tre eggene som deler seg best og som har best kvalitet, vil bli satt inn i kvinnens livmor. De resterende eggene som blir befruktet og som er av god kvalitet slik at de kan utvikle seg videre, fryses. Dersom kvaliteten ikke er god nok til at det er formålstjenlig å lagre eggene med sikte på å iverksette et nytt forsøk senere, blir disse destruert. Ca. 10 % av barna født etter bruk av IVF metodene, fødes etter tining og tilbakesetting av nedfrosne befruktede egg.

Dette betyr at selv uten en adgang til å lagre egg i 3 år vil det ligge i IVF metoden slik den praktiseres i dag, at noen befruktede egg blir destruert. For departementet har det vært et mål å komme frem til forslag som innebærer at

man i størst mulig grad unngår at befruktede egg blir destruert eller i hvert fall at antallet reduseres.

Departementet har derfor vurdert om det i dag finnes alternative behandlingsmetoder som innebærer at et mindre antall befruktede egg blir destruert.

Et alternativ vil være å befrukte færre egg ved hvert behandlingsforsøk. Ideelt sett kunne man tenke seg at man befruktet de modne eggene ett for ett, inntil man hadde de ett til tre befruktede egg som trengs for hvert enkelt behandlingsforsøk. I såfall ville behovet for å lagre overtallige befruktede egg bli mindre. Dette vil imidlertid gjøre hvert enkelt behandlingsforsøk mer omfattende og tidkrevende, samt redusere den totale behandlingseffektiviteten betraktelig. Det hevdes fra fagmiljøene at det da vil kunne diskuteres om det er etisk forsvarlig å opprettholde et lite effektivt behandlingstilbud, med tanke på de påkjenninger kvinnen utsettes for ved hver hormonstimulering.

Et annet alternativ er å befrukte alle egg, men fryse dem før de deler seg, men etter at sædcellen er trengt gjennom eggcelleveggen. Blant annet i Tyskland legges det til grunn at et egg ikke er befruktet før kjernen i egg- og sædcellen har smeltet sammen og cellen er begynt å dele seg videre. På stadiet før – zygotestadiet – er eggene etter den tyske definisjonen ubefruktet og kan da lagres, brukes til forskning etc. Det vil si at alle de eggene som ikke skal benyttes, kan fryses ned på dette stadiet. De eggene som skal tilbakeføres i kvinnen (dvs. fra ett til tre) vil bli dyrket videre. I en del tilfeller vil man da oppleve at ingen av de utvikler seg, eller at alle utvikler seg. Dersom ingen av eggene utvikler seg, vil man måtte starte på nytt. Dersom alle tre utvikler seg, oppstår valget mellom å sette inn alle tre, to eller ett og destruere de øvrige.

Etter departementets vurdering er det ikke noen tilfredsstillende løsning å legge en annen definisjon av et befruktet egg til grunn. Når eggene fryses på zygotestadiet vil man ikke vite om de utvikler seg videre eller ikke. En slik endring vil også kunne medføre en sjanse for flere avbrutte behandlinger, i det man først når zygotene tines vil vite om de deler seg. Hvis det ikke skjer vil man måtte tine ytterligere egg for å se om disse deler seg. Dette vil medføre økte påkjenninger for kvinnen i det hun da vil måtte gjennomgå flere behandlingsforsøk.

Et tredje alternativ for å redusere antallet befruktede egg som blir destruert, følger av den tidligere omtalte metoden med hensyn til modning av egg utenfor kvinnens kropp (In Vitro Maturation /Øko-IVF), jf pkt 3.3.5. Etter hvert som teknikken utvikles videre, vil antagelig befruktning utenfor kroppen kunne gjennomføres uten at kvinnen utsettes for en belastende hormonstimulering. Hver enkelt behandling vil da bli langt mindre belastende for kvinnen, og dette vil muligens innebære at en lettere kan akseptere en noe lavere effektivitet av hver enkelt behandling. Det er imidlertid usikkert om og i hvilken utstrekning denne metoden vil kunne erstatte de metoder som i dag benyttes ved IVF / ICSI.

Departementet er etter en vurdering av de alternativer som foreligger i dag, kommet til at dersom man ønsker å opprettholde et tilbud om kunstig befruktning i Norge, må det antagelig aksepteres at noen befruktede egg blir destruert. Å oppheve adgangen til å lagre befruktede egg i seg selv, vil ikke

løse disse problemene. Dersom de befruktede eggene ikke kan lagres innebærer det at en kvinne som ønsker to barn må hormonstimuleres to ganger med de bi- og langtidsvirkninger det kan ha. Det innebærer videre at de overtallige befruktede egg som ikke blir brukt ved det enkelte forsøket, uansett vil måtte destrueres. Departementet mener imidlertid at det bør arbeides for å implementere teknikker som gjør det mulig, med like gode resultater, å befrukte bare det antall egg som kan føres tilbake i kvinnen.

Departementet ser også at dersom lagringstiden for befruktede egg utvides fra tre til f.eks fire år, vil dette kunne føre til at færre befruktede egg destrueres. Flere par vil da ha større mulighet for å oppnå flere graviditeter fra samme egguttak.

3.6.4 Sæddonors anonymitet

Etter dagens lov har helsepersonell plikt til å sørge for at sædgivers identitet blir holdt hemmelig for barnet og paret, og tilsvarende at barnet og parets identitet blir holdt hemmelig for sædgiver. I sin første uttalelse fra 31. mai 1999 gikk et flertall i Bioteknologinemnda (11 mot 5) inn for at barnet skal få samme rett som adoptivbarn til å kjenne sitt biologiske opphav, det vil si at barnet kan få denne informasjonen hos fylkesmannen ved fylte 18 år.

Fra flertallet i Bioteknologinemndas uttalelse siteres:

«Flertallet finner ikke at de potensielle foreldres ønske på dette punkt veier tyngre enn barnas rett til å kunne få kjennskap til sitt biologiske opphav. Spørsmål om kunnskap om farskap kan også få medisinsk betydning. Dersom det i ettertid oppdages alvorlig arvelig sykdom hos sædgiver kan det være av vital betydning å kunne identifisere barn unnfanget ved bruk av hans sæd. Det blir ofte hevdet at en oppheving av anonymiteten vil føre til mangel på sædgivere. Flertallet vil i den forbindelse vise til Sverige, som har innført en slik praksis i 1985, og hvor det opplyses at det ikke har vært vanskelig å finne sædgivere. Årsaken til at det i Sverige nå fødes langt færre barn ved bruk av sæddonasjon synes å ligge i parenes motvilje mot den nye ordningen».

I suppleringen av denne uttalelsen, som ble gitt 26. februar 2001 anbefalte et flertall (9 mot 8) i nemnda å opprettholde sædgivers anonymitet.

Det har vært reist spørsmål om hemmeligholdelse av sæddonors identitet er i strid med FNs konvensjon om barns rettigheter (1989) artikkel 7 om at et barn «så langt gjørlig» har rett til å få kjennskap til hvem foreldrene er. Barnerettighetskomiteen har i FNs dokument CRC/C 15/Add.23 merknader til Norges første rapport om oppfølging av konvensjonen uttalt:

«Komiteen merker seg at den politikk parten fører i forbindelse med kunstig inseminasjon, nemlig hemmeligholdelse av sædgivers identitet, muligens er i strid med konvensjonens bestemmelse om et barns rett til å få kjennskap til sine foreldre».

Spørsmålet om forholdet til barnekonvensjonen ble også berørt forrige gang bioteknologiloven ble behandlet i Stortinget. Det ble imidlertid konkludert med at hemmeligholdelse av sædgivers identitet ikke er i strid med konvensjonen.

Departementet mener at det er grunn til å vurdere dette spørsmålet på nytt. I Sverige har man som nevnt erfaringer siden 1985 med sæddonorer som

ikke er anonyme. Antall sæddonasjoner har gått ned, men det er for øvrig lite statistikk over hvilke endringer opphevelse av anonymitetsprinsippet har medført i Sverige. Det er imidlertid mye som tyder på at antall sæddonasjoner gikk ned og at typen donorer endret seg i Sverige etter lovendringen. Fra å være unge vernepliktige og studenter, ble det mer modne menn. Sverige har imidlertid klart å opprettholde et tilbud om sæddonasjon til tross for lovendringen. I en artikkel i *Läkartidningen*. Volym. 95 nr. 49 1998 om «Givarinseminationsverksamheten i Umeå efter 1995» konkluderes det med at

«Sammanfattningsvis kan vi påstå att den nya inseminationslagen inte har haft någon långvarig negativ effekt på vår inseminationsverksamhet. Tvärtom har verksamheten förbättrats med avseende på både resultat og kvalitet. Slutligen bör betonas att de unga anonyma donatorerna som fanns på 1970- och i början på 1980-talet har ersatts av vuxna, målmedvetna män som uppger altruistiska skäl bakom valet att bli spermadonatorer.»

Socialstyrelsen i Sverige har gjennomført en undersøkelse av 200 barn født etter inseminasjon av sæd fra fremmed donor. Undersøkelsen viste at bare 10 % av barna var blitt informert om at de var resultat av sæddonasjon. Det lave antallet barn som var blitt informert må sees i sammenheng med at ca. halvparten av barna i studien var under 4 år. Ytterligere 40% av foreldrepårene opplyste at de hadde til hensikt å fortelle barnet senere. Ca. 20 % opplyste at de ikke kom til å opplyse barnet om dette, mens 10% er usikre. Andelen barn som kjente til hvordan det var blitt til var størst i de yngste aldersgruppene. Dette kan muligens indikere at det er en tendens til at det har blitt mer vanlig den senere tid med en positiv holdning til å fortelle barna om hvordan de er blitt unnfanget.

Det hevdes fra deler av fagmiljøene at dersom anonymitetsprinsippet oppheves i Norge, vil det ikke lenger være mulig å opprettholde dette tilbudet. Dette blant annet fordi all sæd i dag importeres fra Danmark og fordi det vil være vanskelig å rekruttere donorer. Det vises også til at mange barn unnfanget på «naturlig» vis har andre biologiske fedre enn sin mors ektefelle/samboer.

På den annen side hevdes det at samfunnet bør være ærlig og i alle fall gjøre det mulig for barna å få informasjon om sin biologiske far. Det vises også til at andre teknikker for behandling av menns infertilitet reduserer behovet for sæddonasjon. Enkelte hevder videre at man vil kunne få modne og mer ansvarlige donorer, som er innstilt på å kunne bli oppsøkt av barnet noen år etter.

Departementet finner avveiningen av argumentene for og imot dette vanskelig. I denne type spørsmål bør det imidlertid etter departementets vurdering, legges størst mulig vekt på barnets beste. Det er viktig å styrke barns rettigheter. Muligheten til å kjenne sitt opphav er grunnleggende. På bakgrunn av dette og den tvil som er reist i forhold til barnekonvensjonen, foreslår departementet å oppheve anonymiseringen av sædgivere. Det bør etableres et system som gjør det mulig for barna å finne ut hvem som er deres biologiske far, men hvor barnets rett ikke korresponderer med en plikt for foreldrene til å informere barnet om hvordan det er blitt til. Det bør videre være slik at informasjonen er tilgjengelig i et eget register. Departementet vil komme tilbake til et endelig forslag i et eget lovforslag.

3.6.5 Utvikling av nye metoder/teknikker

Ved endring av loven i 1995 ble det vedtatt å innføre en godkjenningsordning for nye behandlingsformer i tillegg til den institusjonsgodkjenning som var innført fra før (i kraft 1. september 1995). Bakgrunnen for endringen var blant annet at Volvat medisinske senter hadde tatt i bruk ICSI som behandlingsmetode uten at dette krevde godkjenning av myndighetene. Nå må den som ønsker å ta i bruk nye behandlingsmetoder imidlertid søke Sosial- og helsedirektoratet (tidligere Statens helsetilsyn) om godkjenning. Søknaden må forelegges for Bioteknologinemnda før avgjørelse.

Etter at bioteknologiloven trådte i kraft er det kun ICSI som er godkjent som ny behandlingsform. Fordi det er reist spørsmål ved om barn født etter bruk av ICSI metoden har en økt frekvens av misdannelser og ved om infertilitet hos far overføres til guttebarna, ble det i første omgang gitt godkjenning til 1. januar 2000. Denne ble ved vedtak den 14. desember 1999 forlenget med 3 år. Før det gis en eventuell permanent godkjenning vil metoden bli evaluert. To sykehus har også søkt om å få ta i bruk behandlingsformene spermieaspirasjon fra epididymis og/eller testis i kombinasjon med mikroinjeksjonsteknikk, men fått avslag. Begrunnelsen for avslaget var blant annet at man først måtte få erfaringer med bruk av ICSI som metode, og at man måtte innhente erfaringer fra bruk av denne nye metoden i utlandet. Det ble videre lagt vekt på at det var vanskelig å gi en godkjenning for bruk av denne metoden generelt. På grunn av blant annet faren for videreføring av arvelige faktorer måtte det legges vekt på i hvilke tilfeller metoden var tenkt brukt.

Det vises til at Statens helsetilsyn har reist spørsmål ved om kunstig inseminasjon med ektefelles eller samboers sæd (AIH) omfattes av godkjenningsordningen. Departementet mener at denne behandlingsformen, i samsvar med hvordan gjeldende rett er blitt tolket, bør omfattes av godkjenningsordningen. Det vises til at en slik behandlingsform bør inngå i en helhetlig utredning av og tilbud til det enkelte par. Kvinnen må dessuten gjennomgå hormonstimulering, og avhengig av hvor mange av de modne eggene som blir befruktet, vil dette også kunne medføre en risiko for flerlingefødsler.

Etter departementets vurdering viser disse erfaringene at godkjenningsordningen fungerer etter hensikten. Nye metoder vil ikke bli godkjent for bruk i Norge, før de faglige og etiske konsekvenser av dette er vurdert. Etter hvert som nye metoder utvikles på dette området, blir det desto viktigere at myndighetene har kontroll med i hvilken grad disse tas i bruk i Norge. Systemet for kontroll og styring bør være slik at man sikrer at både faglige og etiske forhold er tilstrekkelig vurdert før nye metoder tas i bruk. Slik godkjenningssystemet i dag er lagt opp, vil Sosial- og helsedirektoratet særlig ivareta de faglige sidene, mens Bioteknologinemnda særlig ivaretar de mer etiske vurderingene. Departementet vurderer det derfor slik at det ikke er behov for endringer av loven på dette punkt. Departementet understreker imidlertid viktigheten av at også resten av samfunnet får opplysninger om, og dermed kan delta i en offentlig debatt når det gjelder disse spørsmål. I denne forbindelse har Bioteknologinemnda bidratt sterkt både gjennom å arrangere egne seminarer – for eksempel gjennom seminaret om kunstig befruktning «Har vi alle rett til å få barn?» og gjennom utgivelse av «Genialt».

Det vises for øvrig til kapittel 8 for en bredere drøftelse av godkjenningsordningen generelt.

3.6.6 Andre forhold

Transplantasjon av organer som produserer kjønnsceller

Transplantasjon av eggstokker fra en levende eller avdød kvinne for å behandle en annen kvinne for barnløshet, faller i prinsippet inn under reglene om transplantasjon. Det betyr at dette etter disse reglene er tillatt dersom bestemmelsene om samtykke, informasjon m.v. er oppfylt. I Sverige har man kommet til at spørsmål om transplantasjon av organer som produserer kjønnsceller, bør reguleres i forbindelse med kunstig befruktning. I Danmark er det inntatt et forbud mot transplantasjon av eggstokker til en kvinne med det formål å avhjelpe infertilitet i loven om kunstig befruktning.

Prinsipielt bør transplantasjon av eggstokker som behandling for infertilitet hos en annen kvinne, likestilles med eggdonasjon. De samme argumenter gjør seg også til dels gjeldene når det gjelder transplantasjon av mannlige organer som produserer kjønnsceller. Riktignok er det etter loven tillatt med sæddonasjon i forbindelse med kunstig inseminasjon. Å overføre et organ som produserer kjønnsceller med et annens genetisk materiale, stiller seg imidlertid svært annerledes. Departementet mener at det er behov for et klarere regelverk når det gjelder dette, og vil foreslå at det i loven inntas et forbud mot transplantasjon av organer som produserer kjønnsceller fra en person til en annen med det formål å behandle infertilitet.

Departementet kan imidlertid ikke se at de samme betenkeligheter gjør seg gjeldende når det gjelder frysing av eggstokkvev for senere tilbakeføring til samme kvinne. Dersom dette kan hjelpe kvinner som blir rammet av kreft til senere likevel å kunne få barn, bør dette være en tillatt behandlingsform. Dette vil også innebære en likestilling mellom menn og kvinner fordi sædceller kan fryses. Prinsipielt bør dette likestilles med frysing av ubefruktede egg, jf. 3.6.3 ovenfor.

Informasjon til paret

I den danske lov om kunstig befruktning er det tatt inn en uttrykkelig bestemmelse om informasjon til paret før det skriftlige samtykket avgis. Det fremgår av denne loven at informasjonen skal inneholde orientering om behandlingens virkninger og bivirkninger, risiko i forbindelse med behandlingen og informasjon om adopsjon.

Departementet er enig i at for mange par vil adopsjon kunne være et godt alternativ til kunstig befruktning. Departementet foreslår derfor at det lovfestes en plikt for behandlende lege til å gi informasjon tilsvarende bestemmelsen i den danske lov. Departementet vil i samarbeid med Barne- og familiedepartementet ta initiativ til at det utarbeides egnet informasjonsmateriale.

Departementet mener videre at det er viktig å sikre at paret før behandlingen påbegynnes har informasjon både om virkninger og risiko ved den behandling paret har søkt om, og om alternativer.

3.6.7 Oppsummering

Departementet foreslår følgende endringer når det gjelder kunstig befruktning:

- Det klargjøres at skriftlig samtykke skal foreligge foran hvert behan-

- dlingsforsøk.
- Det klargjøres at legen kan innhente den dokumentasjon som er nødvendig for hans vurdering og avgjørelse, og at det skal legges vekt på foreldrenes omsorgsevne og barnets beste.
 - Det innføres et krav om godkjenning av teknikker for behandling av sæd før befruktning, for å påvirke valg av barnets kjønn dersom kvinnen er bærer av alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom.
 - Forbudet mot lagring av ubefruktede egg oppheves.
 - Sæddonors anonymitet oppheves.
 - Det innføres et forbud mot transplantasjon av eggstokker/vev fra en kvinne til en annen med det formål å behandle barnløshet.
 - Det lovreguleres at behandlende lege skal ha plikt til å informere om alternativer til kunstig befruktning.

På følgende områder vil departementet videreføre lovens ordning:

- Kunstig befruktning skal bare utføres på kvinne som er gift eller samboer med en mann i ekteskapslignende forhold.
- Forbudet mot eggdonasjon opprettholdes.
- Forbudet mot bruk av sæd fra anonym donor ved IVF og ICSI opprettholdes.

4 Preimplantasjonsdiagnostikk

4.1 Innledning

Preimplantasjonsdiagnostikk innebærer at man utfører genetiske undersøkelser på et befruktet egg før det blir satt inn i livmoren.

Et befruktet egg som deler seg gir i begynnelsen opphav til celler som alle er genetisk like. Fra et seks-åtte cellers embryo tas det ut en eller flere celler. Det utføres så genetiske undersøkelser på disse cellene. Ved å teste flere embryoer kan man velge å implantere embryoer uten den aktuelle alvorlige sykdom. Metoden kan også anvendes til å velge ut befruktete egg med utviklingspotensiale. Denne type diagnostikk må gjøres sammen med befruktning utenfor kroppen. Metoden er svært krevende, både teknisk og økonomisk og befinner seg fremdeles på forskningsstadiet.

Etter bioteknologiloven § 4-2 kan preimplantasjonsdiagnostikk utføres i spesielle tilfeller ved alvorlig arvelig sykdom uten behandlingsmuligheter. Fra lovens forarbeider (Ot.prp. nr. 37 side 53) siteres:

«Tilbudet om preimplantasjonsdiagnostikk skal begrenses til familier med fremadskridende arvelige sykdommer uten behandlingsmuligheter. Slike sykdommer er sjeldne, og de medfører som oftest døden i tidlig barnealder. Kjønnbestemmelse av befruktet egg kan være aktuelt i forbindelse med alvorlig kjønnsbundet arvelig sykdom uten behandlingsmuligheter.»

Undersøkelse av et befruktet egg for å velge barnets kjønn er derfor kun tillatt ved alvorlig kjønnsbundet arvelig sykdom, jf. § 4-3. Dette er sykdommer hvor bare gutter rammes, mens piker er friske bærere av arveanlegget. Preimplantasjonsdiagnostikken gjør det mulig å kjønnsbestemme det befruktete egget slik at man kun implanterer egg som blir pikefostre. Da lovforslaget til bioteknologiloven ble behandlet i Stortinget, ble det vedtatt et forbud mot forskning på befruktete egg, jf. § 3-1. I et høringsnotat om forbud mot terapeutisk kloning m.m., som ble sendt på høring 31. januar 2002, blir dette forbudet foreslått videreført. Så lenge metodene for utføring av preimplantasjonsdiagnostikk er eksperimentelle, vil dette forbudet i praksis innebære at denne formen for diagnostikk ikke kan gjennomføres i Norge.

4.2 Status og utvikling

4.2.1 Metode

Preimplantasjonsdiagnostikk er, som nevnt, en metode som fremdeles blir sett på som eksperimentell. På verdensbasis var det frem til 2001 født ca. 350 barn etter slik diagnostikk. Noen bestemt metode med bred aksept er imidlertid ennå ikke etablert.

Preimplantasjonsdiagnostikk utføres ved at en celle fra et befruktet egg fjernes (biopsi) to dager etter befruktningen, og testes for kromosomfeil og

genfeil. Dette gjøres på en måte som ikke dramatisk affiserer den videre veksten av det befruktede egget.

Det foregår dessuten en diskusjon om en ny metode som kan gjøre preimplantasjonsdiagnostikken sikrere. Det dreier seg om kloning ved såkalt embryosplitting. Ved å dele fra en celle når embryoet har nådd 8-cellersstadiet, kan en få en celleklon som er genetisk identisk med embryoet. Denne celleklonen kan benyttes til diagnostisering. Man vil på denne måten være mer sikker på ikke å skade det implanterte embryo, men man ødelegger et embryo som er «skapt» kun for det formål å tjene diagnostikken.

4.2.2 Etterspørsel

Det kan forventes noe økt etterspørsel etter preimplantasjonsdiagnostikk i fremtiden. Dette skyldes stigende alder på fødende kvinner, med lavere fertilitet, økt behov for kunstig befruktning og økt frekvens av kromosomfeil. Etterspørselen ventes ikke å øke sterkt før metoden eventuelt blir tatt i bruk som etablert diagnostikk. Det er i dag ikke mulig å si noe konkret om når dette vil skje. En utvikling i retning av at preimplantasjonsdiagnostikk skal avløse fosterdiagnostikk er lite sannsynlig. Befruktning utenfor kroppen vil alltid være en forutsetning for å kunne utføre preimplantasjonsdiagnostikk og IVF/ICSI vil alltid være kompliserende og sterkt fordyrende.

4.3 Andre land og internasjonale organer

4.3.1 Sverige

Sverige har ingen lovregulering på dette feltet. Regjering og Riksdag gikk imidlertid i Propositionen 1994/95:142 «Fosterdiagnostikk og abort» inn for at preimplantasjonsdiagnostikk kun skal anvendes i forbindelse med alvorlige, progressive, arvelige sykdommer som leder til tidlig død og der ingen behandling er tilgjengelig.

Uttalelsene i proposisjonen er ikke blitt fulgt opp med noen konkrete retningslinjer.

Preimplantasjonsdiagnostikk utføres i et lite omfang i Sverige.

Den svenske regjeringen nedsatt i mars 2001 en komité som blant annet skal evaluere de nevnte anbefalingene som Riksdagen har stilt seg bak. Frist for dette arbeidet er satt til innen 28. februar 2003.

4.3.2 Danmark

I følge § 7 første ledd i «Lov om kunstig befrugtning i forbindelse med lægelig behandling, diagnostik og forskning m.v.» kan genetisk undersøkelse av et befruktet egg kun finne sted hvor det er en kjent og vesentlig øket risiko for at barnet får en alvorlig arvelig sykdom. Den danske Sundhedsstyrelsens «Veiledning om kunstig befrugtning og anden reproduktionsfremmende behandling» gir i § 45 eksempler på sykdommer som det kan være aktuelt å teste for.

Lovens § 7 annet ledd gir videre adgang til preimplantasjonsdiagnostikk i forbindelse med kunstig befruktning utenfor kvinnens kropp på grunn av ufertbarhet, dersom en slik undersøkelse kan påvise eller utelukke en ves-

entlig kromosomabnormitet. Veiledningens § 48 gir eksempler på slike kromosomabnormiteter.

Preimplantasjonsdiagnostikk skal i hvert enkelt tilfelle etterfølges av skriftlig innberettes til Sundhedsstyrelsen. Dette følger av Sundhedsstyrelsens Bekendtgørelse av 30. september 1997 om lægers indberetning af IVF-behandling m.v. samt præimplantationsdiagnostik, samt veiledningens § 50.

4.3.3 Frankrike

Preimplantasjonsdiagnostikk kan bare anvendes ved risiko for spesielt alvorlige sykdommer som ikke kan kureres. Dette følger av en forordning av mars 1998.

4.3.4 Tyskland

Lov om beskyttelse av embryoer regulerer forskning og diagnostisering av embryoer. Diagnostikk av stamceller (før 8-cellersstadiet) er forbudt.

4.3.5 Europarådet

Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin tar ikke direkte stilling til preimplantasjonsdiagnostikk. Det vil bli utformet retningslinjer i en fremtidig protokoll om beskyttelse av det befruktede egg og foster.

4.4 Erfaringer med administrering og praktisering av loven

Det utføres ikke preimplantasjonsdiagnostikk i Norge i dag. Av den grunn foreligger det heller ingen særlige erfaringer med administreringen og praktiseringen av disse bestemmelsene. Statens helsetilsyn har mottatt og behandlet en søknad om godkjenning av institusjon for å utføre preimplantasjonsdiagnostikk. Søknaden, som var fra Haukeland sykehus, IVF-Kvinneklinikken, ble avslått. Statens helsetilsyn viste blant annet til uttalelser i bioteknologilovens forarbeidene. I St. meld. nr. 25 (1992-93) Om mennesker og bioteknologi side 104 ble det uttalt:

«Behovet for denne type diagnostikk antas å være meget beskjedent. Av helseøkonomiske årsaker finner regjeringen det ikke riktig å bygge opp et tilbud om slik ressurskrevende høyteknologidiagnostikk nå, men vil i stedet vurdere å kjøpe denne type diagnostikk i utlandet».

Statens helsetilsyn mente at det fortsatt ikke burde bygges opp et slikt tilbud i Norge, og at de inntil videre ikke ville godkjenne institusjoner for å utføre preimplantasjonsdiagnostikk. Helsetilsynet mente videre at dersom slik behandling ble vurdert for å være nødvendig, måtte dette skje i utlandet etter henvisning.

4.5 Departementets vurderinger og forslag

Departementet vil innledningsvis bemerke at det på dette området ikke har skjedd en utvikling som i seg selv tilsier behov for lovendringer. Også da loven ble behandlet i Stortinget i 1994, ble preimplantasjonsdiagnostikk utført

enkelte steder i verden. Det var på det tidspunkt allerede født 100 barn i USA og Europa etter bruk av denne formen for diagnostikk.

Helsetilsynet har som nevnt mottatt en søknad om å ta i bruk preimplantasjonsdiagnostikk i Norge. Denne ble avslått blant annet under henvisning til uttalelser i St. meld. nr. 25 (1992-93) Om mennesker og bioteknologi om at man ikke fant det hensiktsmessig å bygge opp denne type kompetanse i Norge. Etter departementets oppfatning kunne avslaget like godt vært begrunnet med at metoden ikke vil la seg gjennomføre i Norge fordi bruk av metoden forutsetter forskning på befruktede egg, som er forbudt etter § 3-1.

Departementet er svært kritisk til denne formen for diagnostikk blant annet på grunn av den etisk problematiske sorteringen av befruktede egg som metoden innebærer. Departementet har på denne bakgrunn vurdert om det i loven bør innføres et eksplisitt forbud mot bruk av preimplantasjonsdiagnostikk. Forbudet mot forskning på befruktede egg medfører imidlertid at metoden ikke kan tas i bruk i Norge i dag, og sannsynligvis heller ikke i overskuelig fremtid. Dessuten gir fagmiljøene uttrykk for at det fortsatt er lite henvendelser vedrørende denne metoden, noe som tyder på at behovet for slik diagnostikk fortsatt er lite i Norge.

Departementet er imidlertid likevel kommet til at kapittelet bør beholdes, slik at man dersom metoden i fremtiden blir aktualisert, har et regelverk å falle tilbake på. Departementet vil i forbindelse med fremleggelse av den senere odelstingsproposisjon vurdere spørsmålet om det bør innføres en egen godkjenningsordning også for anvendt metode.

Oppsummering

Departementet foreslår å opprettholde dagens regulering av preimplantasjonsdiagnostikk i bioteknologiloven kapittel 4.

5 Fosterdiagnostikk

5.1 Innledning

I bioteknologiloven defineres fosterdiagnostikk som undersøkelse av foster eller gravid for å påvise eller utelukke genetisk sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret. Institusjoner som skal utføre fosterdiagnostikk må ha godkjenning for dette fra Sosial- og helsedirektoratet (tidligere fra Helsetilsynet), jf § 8-1 og har plikt til å rapportere om sin virksomhet, jf. § 8-2. Før nye undersøkelsestyper- og metoder kan tas i bruk, skal disse godkjennes av Sosial- og helsedirektoratet (tidligere av Helsetilsynet). Etter § 5-3 har kvinnen eller paret krav på veiledning og informasjon før undersøkelsene foretas, det skal blant annet gis informasjon om at undersøkelsen er frivillig og hva undersøkelsen kan avdekke. Bioteknologiloven regulerer ikke i hvilke tilfeller fosterdiagnostikk kan tilbys gravide.

Ultralydundersøkelse er ikke en bioteknologisk teknikk, men kan brukes enten alene eller sammen med genteknologiske og biokjemiske metoder for å påvise sykdommer og utviklingsavvik hos fosteret. Ultralydundersøkelse av den gravide er derfor definert som fosterdiagnostikk i henhold til loven. Ultralydundersøkelser er underlagt lovens regler veiledning og informasjon, jf. § 5-3. For de andre bestemmelsene i loven er det imidlertid gjort unntak for denne type undersøkelse.

5.2 Status og utvikling

5.2.1 Metoder

Det vil i det følgende bli gitt en kort oversikt over forskjellige metoder for fosterdiagnostikk.

Fostervannsprøver (Amniocenteser)

Fostervannsprøver utføres ved å dyrke celler fra fostervann og studere celler i deling. På denne måten kan man finne ut om fosteret har et normalt kromosommønster.

Denne type fosterdiagnostikk har hittil særlig vært anvendt i situasjoner hvor det er økt risiko for Down syndrom og enkelte andre alvorlige kromosomfeil. Prøven gir i tillegg informasjon om eventuelle andre og mildere kromosomavvik og om fosterets kjønn. Den kan analyseres også for proteinnivå (alfafoto) med sikte på å avdekke nevrالرrørdefekter (særlig ryggmargsbrokk). Celler fra fostervann kan også dyrkes i kultur for å få nok materiale til DNA-analyser.

Fostervannsprøver tas vanligvis ved ca. 14 ukers graviditet og tas under ultralydledelse for korrekt prøvetaking. Det tar to til tre uker før det foreligger svar på prøven. Prøven øker risikoen for abort med 0,5 til 1 % i forbindelse med prøvetakingen.

Morkakeprøve (chorion biopsi)

Morkakeprøver tas vanligvis ved ca. 10 ukers graviditet. Man kan dermed få en diagnose tidlig i svangerskapet, før 12. svangerskapsuke, og man får rikelig med celleholdig materiale til DNA-analyse eller stoffskiftestudier. Inngrepet er betydelig mer ressurskrevende enn fostervannsprøver, og risikoen for utilsiktet abort i forbindelse med prøvetakingen er noe høyere. Morkakeprøve tas gjerne i bruk når risiko for sykdom er relativt høy.

Blodprøve fra foster

Det kan tas blodprøve fra fosteret ved å styre fine nåler gjennom kvinnens bukvegg inn i fosterhulen og i navlesnørens blodkar. Dette gjøres ved hjelp av moderne ultralydteknikk. Metoden er særlig aktuell ved 18-20 ukers graviditet. Metoden er ressurskrevende og krever lang erfaring.

Blodprøve fra kvinnen

Blodprøver (serumprøver) fra gravide kan analyseres med sikte på å avdekke forhøyet risiko for fostre med kromosomavvik, blant annet Down syndrom, samt nevralrørsdefekter. Metoden gir imidlertid kun indikasjon på at noe kan være galt. Mistanken må eventuelt bekreftes ved fostervannsprøve eller morkakeprøve.

En annen metode som nå prøves ut flere steder og som relativt rask vil kunne bli en standard metode, er isolering av fosterceller i mors blod. Dette er mulig ved at det i tidlig graviditet av og til løsner celler fra fosteranlegget og kommer over i morens blod. Det arbeides med å utvikle metoder til å fange opp slike celler med sikte på å utføre fosterdiagnostikk bare ved en enkel blodprøve av den gravide. Metoden gjør det mulig å påvise kromosomavvik som for eksempel Down syndrom, enkeltgennykdommer hvor genfeilen er kjent, samt fosterets kjønn. Det hefter fortsatt betydelig usikkerhet til denne metoden, blant annet fordi celler fra tidligere svangerskap også kan sirkulere i den gravides blod. Man kan dermed ikke alltid vite fra hvilket svangerskap en fostercelle stammer fra. Metoden forutsetter derfor etterprøving av resultatene ved fostervannsprøve eller morkakeprøve. Metoden vil falle inn under lovens bestemmelser.

Føtoskopi

Dette er en metode som utføres i 8.-12. svangerskapsuke. Man går inn i fosterets bukhole med en tynn nål for å «se» og ta vevsprøver av fosteret. Dette kan særlig være aktuelt ved sykdommer og misdannelser som ikke kan oppdages ved ultralyd.

5.2.2 Fosterdiagnostikk i Norge i dag

I Norge gjøres genetisk fosterdiagnostikk i første rekke ved hjelp av fostervannsprøve (amniocentese). Det gjøres et lite antall morkakeprøver (chorionbiopsi) og prøver fra fosterblod fra navlestrengen. Andre metoder for genetisk fosterdiagnostikk brukes ikke her i landet.

Tabell 5.1 viser hvilke sykehus som per i dag er godkjent for å ta slike prøver, mens det kun er Ullevål universitetssykehus, Haukeland universitet-

ssykehus og Universitetssykehuset i Nord-Norge som har medisinsk genetiske avdelinger som analyserer disse prøvene.

Tabell 5.1:

Institusjon	Behandlingsform		
	Fos- tervannsprøve (amniocen- tese)	e (chorionbi- opsi)	Blodprøve fra foster (chordocen- tese)
Haukeland sykehus	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Universitetssykehuset i Nord-Norge	Godkjent		
St. Olavs hospital	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Rikshospitalet	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Ullevål universitetssykehus	Godkjent	Godkjent	Godkjent
Sentralsjukehuset i Rogaland	Godkjent		

Sentralsjukehuset i Rogaland er godkjent på vilkår av at det inngås samarbeidsavtale med Haukeland sykehus. Slik samarbeidsavtale ble inngått i 1999.

Følgende vilkår er satt for godkjenning av institusjoner for å gjøre fosterdiagnostikk (flere av vilkårene er utdypet og presisert ved særskilte merknader inntatt i godkjenningsvedtaket):

1. Institusjonen må til enhver tid kunne godtgjøre at den driver forsvarlig og i samsvar med lov om medisinsk bruk av bioteknologi.
2. Virksomheten må ha en faglig ansvarlig lege som er spesialist i gynekologi/obstetikk med betydelig og relevant erfaring, samt ansatt spesialist i medisinsk genetikk.
3. Nye og andre metoder enn som nevnt må godkjennes særskilt etter ny søknad.
4. Årlige rapporter skal sendes Statens helsetilsyn, jf. lovens § 8-2.
5. Statens helsetilsyn kan trekke tilbake godkjenningen helt eller delvis dersom virksomheten drives i strid med lov om medisinsk bruk av bioteknologi eller de vilkår som følger av godkjenningen.
6. Institusjonen plikter å følge de vilkår som Statens helsetilsyn til enhver tid setter i medhold av bioteknologiloven § 8-1 annet ledd.

Aktiviteten og fordelingen på de ulike indikasjoner for fosterdiagnostikk har vært relativt stabil i årene siden loven trådte i kraft. De fleste prøvene tas på aldersindikasjon. Aldersgrensen for å bli testet er 38 år eller eldre ved forventet tidspunkt for fødselen.

Tabell 5.2 gir en oversikt over fosterdiagnostikk ved godkjente institusjoner.

Tabell 5.2: Indikasjoner for PND nasjonalt i perioden 1994-2000

	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000
Aldersindikasjon	939	1016	1046	966	998	1008	986
Genetisk indikasjon	258	272	265	241	220	250	165
Kvinnens totalsituasjon							64
Annen indikasjon							28
Ultralyd	190	170	192	196	233	242	222
Totalt antall PND	1387	1458	1503	1403	1451	1500	1465

Ultralydindikasjon betyr at det først er foretatt en ultralydundersøkelse, som har indikert at noe kan være galt. Det er så foretatt genetisk fosterundersøkelse. Det er videre sondret mellom aldersindikasjon og øvrige indikasjoner for fosterdiagnostikk.

Når det gjelder patologiske funn, har antallet vært stabilt ved aldersindikasjon og primær genetisk indikasjon de siste årene. Det har imidlertid variert mer for ultralydsindikasjonen. Andelen fosterdiagnostikk gjort på primær ultralydindikasjon var høyest i 1999, men dette medførte ikke en tilsvarende økning i andelen patologisk funn, jf. tabell 5.3. Når det gjelder forholdet mellom antall undersøkelser og avvikende funn vises det til tabell 5.4.

Tabell 5.3: Avvikende funn nasjonalt

Avvikende funn	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000
Høy maternell alder	27	28	33	27	30	26	35
Genetisk indikasjon	16	12	15	12	15	16	16
Ultralyd	59	62	44	41	46	38	53
Totalt antall	102	102	92	80	91	80	104

Tabell 5.4: Antall undersøkelser vs. avvikende funn ved PND nasjonalt

	1	1	1	1	1	1	2	Tot
	994	995	996	997	998	999	000	alt
Undersøkelser totalt	1	1	1	1	1	1	1	101
	387	458	503	403	451	500	465	67
Avvikende funn totalt	1	1	9	8	9	8	1	651
	02	02	2	0	1	0	04	

Når det gjelder barn som blir født med Down syndrom, har antallet i mange år ligget mellom 55 og 65 pr. år, helt siden Medisinsk fødselsregister begynte sin virksomhet i 1968. På dette tidspunkt eksisterte det ikke fosterdiagnostikk og ingen barn ble dermed provosert abortert pga. Down syndrom. At antallet barn født med Down syndrom har vært konstant skyldes antagelig to forhold. For det første at flere av de fostrene som i dag blir provosert abortert, tidligere ble spontanabortert. For det andre at alderen på kvinner som føder er høyere enn tidligere, noe som igjen medfører at forekomsten av Down syndrom blir noe høyere.

Etter at fosterdiagnostikken ble tatt i bruk, har ca. 15-20 fostre med Down syndrom blitt abortert hvert år. Dette er ca. 90-95 % av alle som får påvist Down ved fosterdiagnostikk.

5.2.3 Ultralydundersøkelser

Først i slutten av 1970-årene ble ultralydundersøkelser av gravide tatt i bruk i Norge. Området var da helt uregulert. Den første konsensuskonferansen ble holdt i 1986, på bakgrunn av en undersøkelse som viste at nesten alle gravide i Norge gjennomgikk 2-3 ultralydundersøkelser pr. svangerskap. Konsensuskonferansen konkluderte bl.a. med at det burde etableres et tilbud om ultralyd i 17. svangerskapsuke. På denne bakgrunn utarbeidet Helsedirektoratet i 1991 retningslinjer for bruk av ultralyd. Etter Helsedirektoratets anbefaling burde lege eller jordmor pålegges plikt til å informere om tilbudet ved første kontakt med en gravid, og til å gi utførlig informasjon om hva undersøkelsen går ut på og hva resultatet kan innebære for den svangre.

En ny konsensuskonferanse ble arrangert i 1995. Denne konkluderte med at et tilbud til alle gravide om ultralydundersøkelse i svangerskapets uke 18, bør opprettholdes. En norsk studie viser at rutinemessig ultralyd rundt 18. uke reduserer antall ultralydundersøkelser i svangerskapet. Tilsvarende resultat er funnet i en finsk undersøkelse, publisert i 1990 (Lancet 1990; 336:387). Den finske undersøkelsen viser dessuten en redusert perinatal mortalitet ved bruk av rutineultralyd.

Statens senter for medisinsk metodevurdering (SMM) utarbeidet i januar 1999 en rapport om ultralydundersøkelser av gravide. Rapporten konkluderer med at det ikke har skjedd noe prinsipielt nytt på området.

Ca. 98 prosent av den gravide befolkning tar imot tilbudet om rutineultralyd i 18. svangerskapsuke. Ultralydundersøkelser kan imidlertid brukes i to ulike sammenhenger. På den ene siden har man rutinemessig ultralydundersøkelse av fosteret i løpet av et svangerskap, blant annet for å fastsette fødselstermin, morkakens plassering, eventuelt flerlingesvangerskap. På den

annen side vil ultralydundersøkelse, enten alene eller sammen med andre undersøkelser, kunne påvise utviklingsavvik hos fosteret. Dette vil ikke minst gjelde i og med at ultralydteknikken stadig blir bedre.

5.3 Forventet utvikling fremover

Kartlegging av det menneskelige arveanlegg

Gjennom kartlegging av det menneskelige arveanlegg og den pågående forskning på genenes funksjon (funksjonell genomforskning) der en studerer sammenhengen mellom gener og sykdom, oppdages stadig nye gener som er assosiert med sykdom. Slik ny kunnskap kan raskt omsettes i praktisk diagnostikk. Imidlertid er de langt fleste enkeltgensykdommene svært sjeldne, slik at de ikke tallmessig vil øke omfanget av fosterdiagnostikk vesentlig. Mange av de mest alminnelige av disse sykdommene har allerede kjente gener som årsak. Noen stor tallmessig økning forventes ikke før det blir mulig og tillatt å diagnostisere risikofaktorer for multifaktorielle sykdommer («folkesykdommene»). Utsagnskraften for slike prediktive tester har imidlertid vist seg å være noe lavere enn hva man tidligere så for seg, fordi dette dreier seg om sykdommer hvor flere gener virker sammen og hvor også miljøfaktorer spiller inn. Utviklingen viser at man etter hvert kan påvise de samme genetiske sykdommer tidlig i fosterlivet som man kan teste for hos voksne.

En annen utvikling som kan øke omfanget betraktelig er at det utvikles multitestet (for eksempel 20-30 analyser) på mindre alvorlige enkeltgensykdommer. Eventuelt kan man først analysere foreldre på denne måten og så følge opp med fosterdiagnostikk ved positive funn.

Denne type kartlegging vil bety en kunnskapseksplosjon som også vil medføre at man med genetiske multianalyser vil kunne analysere langt flere genetiske sykdommer eller disposisjon for slik sykdom raskere, og sannsynligvis billigere.

I USA hevder man nå at man har prenatale tester for minst 200 arvelige sykdommer. Det skal nå ha blitt så vanlig å teste seg i USA med multianalyser, uten at der er økt risiko, at inntil halvparten av kvinnene i enkelte miljøer gjør dette.

Screening i morens blod

Det er sannsynlig at det vil komme et økende press for å få gjennomført screening av substanser i kvinnens blod, først i annet trimester (4.-6. måned) slik det i dag gjøres i noen land, blant andre Danmark, men kanskje også i første trimester (1.-3. måned). Dette er undersøkelser av mengden av visse proteiner i serum som indikerer om det er økt risiko for primært Down syndrom. Det forekommer allerede i dag forespørsler fra gravide om å få utført fosterdiagnostikk på bakgrunn av resultat av slike prøver. Blodprøven er da gjerne tatt i Norge men analysert i utlandet.

Dersom man i fremtiden lykkes i å utvikle metoder for å isolere føtale celler i mors sirkulasjon, kan føtalt DNA fra disse brukes til gentester.

Morkakeprøve

Det er ikke klart i hvilken grad morkakeprøve (CVS) vil erstatte (tidlig) fostervannsprøve for de alminnelige indikasjoner i Norge. Morkakeprøve utføres ved ca. 10 ukers graviditet. Fostervannsprøve utføres ved ca. 14 ukers graviditet. Fordelen med morkakeprøve er bl.a. at man kan få en diagnose tidlig i svangerskapet.

Ultralyddiagnostikk

Ultralyd brukes i dag i svangerskapsomsorgen for å fastsette fødselstermin, påvise eventuelle flerlingesvangerskap og kartlegge morkakens plassering. Videre gir ultralyd muligheter for å legge forholdene spesielt til rette for gravide hvor det oppstår komplikasjoner i svangerskapet som for eksempel blødning, smerter eller at fosteret ikke vokser som forventet.

Utviklingen av ultralydteknikk gjør det mulig å diagnostisere flere sykdommer og misdannelser, samt gjøre undersøkelser med større presisjon enn tidligere. Det er videre mulig å stille diagnose på et tidligere stadium enn tidligere.

Alle gravide får i dag tilbud av det offentlige om ultralydundersøkelse i uke 18, bl.a. med det formål å fastsette termin. Stadig flere gynekologer vil ha utstyr for ultralydundersøkelse, og det kan dessuten uten hinder av reguleringsene i bioteknologiloven, gjøres ultralydundersøkelse ved private sykehus. Hos kvinner med spesielle problemer vil det også ofte bli gjort ultralyd på et tidligere tidspunkt, og flere ganger i løpet av svangerskapet.

Nasjonalt Senter for Fostermedisin har de senere årene arbeidet med det de ser på som den største utfordringen i prenatal diagnostikk, påvisning av anomalier (utviklingsavvik) hos embryo før 12. svangerskapsuke – sonoembryologi. Dette er et nytt fagområde som vokser fram verden over.

Utviklingen gjør at ultralyd i mange tilfelle kan vekke den første mistanke om avvik hos fosteret. Dette kan så eventuelt senere bekreftes med fostervannsprøve. Det er imidlertid viktig å være klar over metodens begrensning i forhold til falske positive og falske negative funn. Dersom det gjøres falske positive funn, kan dette føre til abort som ikke ville blitt foretatt dersom man hadde hatt visshet om at fosteret var friskt. En annen begrensning ved ultralydmetoden, er at kun anatomiske avvik kan påvises. Man kan således ikke, som ved for eksempel fostervannsprøve, påvise eller avkrefte kromosomavvik. Ved ultralyd kan man kun få mistanke om for eksempel Down syndrom ved at det oppdages en ekstra hudfold i fosterets nakke.

I og med at forbedret ultralyddiagnostikk vil gi mistanke om genetiske sykdommer/utviklingsavvik i stadig flere svangerskap, er det sannsynlig at genetisk tilleggdiagnostikk vil bli rekvirert i økende omfang, dersom bruken av ultralyd ikke reguleres.

Departementet vil drøfte behovet for regulering av ultralyd i pkt. 5.7.3 nedenfor.

Mulige konsekvenser av den forventede utvikling

Dersom det blir mulig å basere fosterdiagnostikk på en blodprøve fra mor, vil analysen bli lettere å foreta i fremtiden, og risikoen blir lavere. Videre vil man

i fremtiden kunne analysere flere sykdommer/ sykdomsdisposisjoner med større grad av sikkerhet. Det vil dessuten være mulig å utføre fosterdiagnostikk tidligere i svangerskapet. Det vil trolig også bli mulig å teste for predisponerende gener ved en del alminnelige folkesykdommer.

Blodprøver av den gravide forventes å utgjøre størstedelen av genetisk fosterdiagnostikk i fremtiden, og resultatene vil foreligge mellom 5. og 10. svangerskapsuke. Det gjenstår imidlertid en del metodeproblemer som må løses før dette eventuelt kan bli en etablert metode. Metoden er således ikke tatt i bruk i Norge i dag, og det er også tvilsomt om dette vil være etablert diagnostikk innen de nærmeste år.

Videre kan kravet til fullgod informasjon bli vanskelig å sikre i fremtiden. Gravide kvinner kan via aggressiv markedsføring, for eksempel via Internett, bli tilbudt å sende blodprøven til utenlandske laboratorier som tilbyr å utføre genetiske multianalyser av en rekke gener. Svaret kan da komme i posten med sparsom informasjon om konsekvenser av funnene, og uten at nødvendig veiledning er tilgjengelig.

Dette stiller de medisinske fagmiljøene overfor store utfordringer med hensyn til å informere om risiko og hvilke muligheter for behandling som finnes. Det stiller også krav til at man nyanserer synet på hvor sannsynlig det er at barnet skal utvikle sykdom ut fra testresultatet, og at testing ikke gir noen garanti mot fosterskade. Fosterdiagnostikk vil alltid bare kunne brukes for en mindre del av all sykdom/skade. Slik testing vil sjelden kunne angi noen presis risiko, bl.a. fordi det er store individuelle variasjoner i hvordan genfeilene (mutasjonene) slår ut. Genetisk veiledning vil bli svært viktig i denne sammenheng. Stikkordet er således informasjon, både generell informasjon til befolkningen, og veiledning fra helsepersonell i den konkrete situasjonen.

Det er viktig at det fokuseres på formålet med prenatal diagnostikk. Selv om det vil bli mulig å diagnostisere en rekke sykdommer eller sykdomsdisposisjoner, kan de aller fleste ikke behandles i fosterlivet. Det er dessuten ofte stor usikkerhet med hensyn til om barna virkelig vil bli syke, og i tilfelle hvor alvorlig. Fosterdiagnostikk ble opprinnelig gjort ved økt risiko for svært alvorlige sykdommer med bevissthet om at det eneste aktuelle tiltaket var abort. Når utviklingen nå går mot at det blir mulig å påvise flere og flere sykdommer som ikke er så alvorlige som de sykdommer det tidligere var aktuelt å teste for, er fosterdiagnostikk på dette grunnlag noe annet enn det som opprinnelig var meningen.

5.4 Oppfølging av resultater etter fosterdiagnostikk

Det kan reises spørsmål ved hva som har skjedd med de kvinnene som har fått utført fosterdiagnostikk. Det er foretatt ulike undersøkelser hvor det blant annet er sett på hvilke påviste utviklingsavvik ved ultralyd eller fostervannsprøve som har ført til begjæring om svangerskapsavbrytelse, og eventuell innvilgelse.

I St.meld. nr. 16 (1995-96) Om erfaringer med lov om svangerskapsavbrudd m.v. presenterte Sosial- og helsedepartementet resultatet av to undersøkelser gjennomført ved Nasjonalt Senter for Fostermedisin i Trondheim. En undersøkelse viste at i en sjuårsperiode ble det hos 19 000 gravide påvist utviklingsavvik hos 220 av de. Det ble utført abort i 78 tilfeller. Enkelte valgte

å fortsette svangerskapet til tross for at det var diagnostisert tilstander som var uforenlig med liv. Resultatet var at fosteret døde før fødselen eller få dager etter. Av de barn med utviklingsavvik som ble født levende (131 av 220), ble 37 operert umiddelbart etter fødselen. Hos disse forelå det bukveggsdefekter, innsnevret eller lukket spiserør eller tolvfingertarm, hjertefeil, nyresykdom og vannhode.

I den andre undersøkelsen som omfattet 442 gravide som var henvist til fosterdiagnostikk, ble det utført svangerskapsavbrudd i 176 av tilfellene, mens 266 kvinner fortsatte svangerskapet. En tredjedel av fostrene døde før eller like etter fødselen. 94 av barna hvor det ble funnet utviklingsavvik ved ultralyd, ble operert umiddelbart etter fødselen.

Dette illustrerer at det ved fosterdiagnostikk også blir funnet tilstander som lar seg behandle, og hvor det kan være viktig å være forberedt på den behandling barnet trenger umiddelbart etter fødselen. Dette har bl.a. konsekvenser for hvor kvinnen bør føde, og hvilken medisinsk beredskap som bør foreligge før fødselen. Videre kan det være aktuelt med behandling av sykdommen i mors liv, dvs. før barnet er født. Mulighetene for å behandle fostre er foreløpig ikke særlig store. Et foster med vann i kroppen kan gis blodtransfusjon. Et foster med vann i lungene kan behandles med dren. Uregelmessige hjerteslag kan behandles medisinsk. Ved hjelp av laser kan en morkake deles, så tvillinger kan få hver sin del. I USA forsøkes det med fosterkirurgi, men foreløpig foregår det kun eksperimentelt.

5.5 Andre land og internasjonale organer

5.5.1 Sverige

Riksdagen vedtok i 1995 retningslinjer for bruk av prenatal diagnostikk som ble fulgt opp i Socialstyrelsens «Allmänna råd om information om fosterdiagnostik» (SOFS 1997:20).

Retningslinjene innebærer at alle kvinner skal tilbys informasjon om fosterdiagnostikk, inklusive ultralydundersøkelser. Dersom det finnes en øket risiko for fosterskade som kan oppdages gjennom fosterdiagnostikk, bør kvinnen tilbys en mer inngående informasjon.

I følge SOFS 1997:20 kan fosterdiagnostikk tilbys dersom risikoen for fosterskade bedømmes som øket og denne skade kan oppdages med fosterdiagnostikk. Det er den ansvarlige lege som bedømmer om den informasjon som kan oppnås ved en undersøkelse står i rimelig forhold til inngrepets risiko. Kvinnen avgjør selv om hun skal gjennomgå undersøkelsen.

Den svenske regjeringen nedsatt i mars 2001 en komité som blant annet skal evaluere disse retningslinjene. Frist for dette arbeidet er satt til innen 28. februar 2003.

Endelig kan det vises til en nylig avgitt konsensusuttalelse utarbeidet etter en konferanse i regi av Socialstyrelsen, Landstingsforbundet og Vetenskaprådet (Konsensuskonferens 10-12 oktober 2001, Tidig fosterdiagnostik). I uttalelsen redegjøres det for og diskuteres en rekke spørsmål blant annet knyttet til omfanget av utviklingsavvik hos foster og nyfødte, hvilken fosterdiagnostikk som i dag utføres i Sverige, hvilke utviklingsavvik som kan diagnostiseres under graviditetens første halvdel, medisinske, psykologiske,

sosiale og samfunnsmessige konsekvenser ved fosterdiagnostikk, etiske aspekter knyttet til fosterdiagnostikk og hvilken fosterdiagnostikk som bør tilbys generelt i Sverige.

5.5.2 Danmark

Fosterdiagnostikk reguleres i Danmark først og fremst gjennom Lægelovens alminnelige bestemmelser om forsvarlighet. Dette innebærer blant annet at det i forbindelse med fosterdiagnostikk skal skje en avveining av risikoen for kvinnen og fosteret. I tillegg vil patientrettsstillingslovens bestemmelser om informasjon og samtykke komme til anvendelse.

Den danske Sundhedsstyrelsen utga i 1994 nærmere retningslinjer om prænatal genetisk informasjon, rådgivning og undersøkelse.

Fosterdiagnostikk tilbys alle gravide som er fylt 35 år, eller hvis kvinnen tidligere har hatt tre eller flere spontanaborter. Indikasjoner for fosterdiagnostikk er i henhold til veiledningen ellers blant annet kromosomsykdom, alvorlig monogen, polygen eller multifaktoriell sykdom. Fosterdiagnostikk tilbys hvis kvinnen tidligere har født barn med nevnte sykdommer, barn med utviklingshemming eller misdannelser, eller barn som på annen måte var alvorlig sykt eller dødfødt. Tilbudet gis også hvis de nevnte sykdommer er konstatert hos den ene av foreldrene, eller hos foreldrenes søsken eller søskenbarn.

Det Etske Råd i Danmark gav i 1998 ut Debatoplæg om fosterdiagnostik. Det drøftes her hvordan det gjøres bruk av muligheten for å undersøke fostre for sykdommer og misdannelser.

Sundhedsstyrelsen arbeider for tiden med en ny veiledning om fosterdiagnostikk.

5.5.3 Frankrike

Lov nr. 96-654 (1994) om donasjon og bruk av deler av menneskekroppen, assistert befruktning og prenatal diagnostikk inneholder detaljerte kriterier for og krav til fosterdiagnostikk. Det stilles bl.a. krav om genetisk veiledning. Dette kravet er også nedfelt i en forordning av mai 1995 som omhandler fosterdiagnostikk.

5.5.4 Tyskland

Lov om beskyttelse av embryoer fra 1990 (Embryonenschutzgesetz) regulerer diagnostisering av fostre i Tyskland. Det skal ha pågått en intens debatt om under hvilke omstendigheter fostre over 8-cellerstadiet skal kunne gentes.

Det tyske samfunn for humangenetikk (Deutsche Gesellschaft für Humangenetik) og tilsynet for medisinsk genetikk (Berufsverband Medizinische Genetik) har også gitt ut retningslinjer som omfatter bruk av fosterdiagnostikk.

5.5.5 Europarådet

Europarådets ministerkomité har gitt ut retningslinjer for fosterdiagnostikk i 1990, «Recommendation No R (90) 13 of the committee of ministers to mem-

ber states on prenatal genetic screening, prenatal genetic diagnosis and associated genetic counselling».

Prenatal screening og diagnostikk skal kun utføres for å avdekke alvorlig fare for barnets helse.

Det blir i retningslinjene lagt vekt på betydningen av veiledning i forbindelse med diagnostiseringen. Screening og diagnostikk skal ikke utføres dersom veiledning før og etter undersøkelsen ikke er tilgjengelig. Fritt og informert samtykke fra den som skal undersøkes er dessuten påkrevd.

Videre bør undersøkelsen utføres under ansvar av en lege. Laboratorieprosedyrer må bli utført i kvalifisert institusjon som har blitt godkjent av Staten eller av kompetent statlig myndighet til å utføre slike prosedyrer.

5.6 Erfaringer med administrering og praktisering av loven

5.6.1 Indikasjoner for fosterdiagnostikk

Bioteknologiloven regulerer ikke på hvilke indikasjoner fosterdiagnostikk skal tilbys gravide.

Helsedirektoratet utarbeidet imidlertid i 1983 et Rundskriv IK-1077: Orientering om prenatal diagnostikk. I følge dette rundskrivet kan fosterdiagnostikk utføres i følgende situasjoner:

1. Foreldre som tidligere har fått et barn med kromosomsykdom.
2. Foreldre som tidligere har fått et barn med nevrالرrørdefekt.
3. Foreldre som tidligere har fått et barn med medfødt stoffskiftesykdom hvor det er mulig å utføre fosterdiagnostikk.
4. Foreldre som tidligere har fått et barn med alvorlig X-bundet recessiv sykdom eller hvor det er høy risiko for at kvinnen er bærer av slikt sykdomsanlegg.
5. Hvor en av foreldrene er bærer av en kromosomanomali og dermed har høy risiko for å få barn med alvorlig utviklingsforstyrrelse.
6. Foreldre som har klart øket risiko for å få barn med en kromosomsykdom på grunn av kvinnens alder. Det har hittil vært mulig å tilby slike undersøkelser for kvinner over 38 år.

Helsetilsynet har dessuten utarbeidet et rundskriv om at fostervannsprøve kan være aktuelt dersom kvinnen har tatt et fosterbeskadigende medikament.

Funn ved ultralyd kan også være en indikasjon for fosterdiagnostikk, i tillegg til de ovenfor nevnte. Indikasjon for fosterdiagnostikk kan også bli ansett for å foreligge etter en totalvurdering av kvinner eller par som er i en vanskelig livssituasjon.

Sosial- og helsedepartementet har i en brosjyre om genetisk fosterdiagnostikk, vist til ovennevnte indikasjoner, samtidig som det gis nærmere informasjon om hvordan fosterdiagnostikk utføres og hvilke svar slik undersøkelse kan gi.

De klart fleste prøvene (ca. 70 prosent) tas på aldersindikasjon, og grensen på 38 år praktiseres fremdeles.

I følge rapporteringer til Statens Helsetilsyn tyder tilbakemeldinger fra fagmiljøene på at gjeldende retningslinjer i all hovedsak følges.

Både Statens helsetilsyn og Bioteknologinemnda tar i sine innspill opp behovet for å lovregulere indikasjonene for fosterdiagnostikk. Det vises til nærmere drøftelse i 5.7.2.

5.6.2 Ultralyddiagnostikk

Som nevnt får alle gravide tilbud om en rutinemessig ultralydundersøkelse rundt 18. svangerskapsuke som del av den ordinære svangerskapskontrollen. Ca. 98 prosent av den gravide befolkning tar imot dette tilbudet.

I prinsippet omfattes ultralydundersøkelser av loven. Loven er generelt formulert og omfatter dermed i utgangspunktet både ultralyd brukt i svangerskapskontroll og til diagnostikk. Helsetilsynet påpeker at ultralydundersøkelser som sådan omfattes av loven, og at dette har vist seg problematisk. Behovet for avklaring av dette påpekes.

5.6.3 Veiledning og informasjon

I henhold til bioteknologiloven § 5-3 skal det gis genetisk veiledning og informasjon til kvinnen eller paret før det foretas fosterdiagnostikk. Det skal gis informasjon om at undersøkelsen er frivillig, om hva undersøkelsen kan avdekke og om hvilke konsekvenser dette kan få for barnet, kvinnen, paret og familien.

Bestemmelsen retter seg i utgangspunktet både mot fosterdiagnostikk etter § 5-1 bokstav a) og ultralydundersøkelser etter § 5-1 bokstav b).

Paragraf 5-3 er den eneste bestemmelsen i loven som har selvstendig betydning i forhold til ultralydundersøkelser, da ingen av kapittelets øvrige bestemmelser retter seg mot ultralyd. I Ot. prp. nr. 37 (1993-94) understrekes viktigheten av å informere om at ultralydundersøkelse er et tilbud til de som selv ønsker det, og at det er viktig å gi informasjon til den gravide om hva undersøkelsen kan avdekke og hvilke konsekvenser dette kan få for kvinnen, paret eller familien. Bestemmelsen har ikke medført tolkningsproblemer i praksis.

5.6.4 Andre forhold

Godkjenning

Etter § 5-2 er undersøkelsestyper og metoder som faller inn under § 5-1 bokstav a) gjenstand for godkjenning. Dette er undersøkelse av foster eller gravid for å påvise eller utelukke genetisk sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret. Ultralydundersøkelse av gravid er regulert i § 5-1 bokstav b) og omfattes således ikke av godkjenningsbestemmelsen. Undersøkelsestyper og metoder for ultralyd skal dermed ikke godkjennes.

I praksis er det lagt til grunn at undersøkelsestyper og metoder er å anse som to selvstendige lovkrav. Med undersøkelsestyper forstås de arvelige sykdommer som de ulike genetiske undersøkelsene skal påvise. Det er ikke utarbeidet en egen liste over sykdommer som er «godkjent» for fosterdiagnostikk, men institusjonene er godkjent under forutsetning av at slik diagnostikk kun skal skje på nærmere bestemte indikasjoner for at det kan foreligge alvorlig arvelig sykdom. En oppregning av godkjente sykdommer vil heller ikke alltid være hensiktsmessig fordi fosterdiagnostikk ofte påviser utviklingsavvik

og slik sett ikke spesifikke sykdommer. Undersøkellesmetoder henspeiler seg på de teknikker og metodiske prinsipper som anvendes ved en genetisk undersøkelse. Det kan for eksempel dreie seg om kromosomanalyse, DNA-undersøkelse, herunder om det er sekvensering av et helt gen eller påvisning av enkelt kjent mutasjon, påvisning av protein eller annet.

Når det gjelder godkjenning av undersøkelsesmetoder, har Helsetilsynet lagt til grunn at det i tillegg til godkjenning av helt nye metoder også kreves godkjenning ved en sprangvis metodeutvikling. Anvendelse av alminnelige metodiske prinsipper på nye sykdomsmarkører, og forbedring og videreutvikling av allerede godkjente metoder, trenger imidlertid ikke særlig godkjenning.

Når det gjelder spørsmålet om hvem som skal godkjennes har Helsetilsynet lagt til grunn at det er rekvirent. Rekvirent kan være både genetisk avdeling og gynekologisk avdeling ved sykehus.

I henhold til § 5-2 annet ledd, skal søknad om godkjenning forelegges Bioteknologinemnda før avgjørelse. Det har fremstått som noe uklart hva som etter denne bestemmelsen skal forelegges for nemnda. Helsetilsynet har imidlertid i forståelse med Bioteknologinemndas sekretariat tolket bestemmelsen dithen at søknaden skal forelegges nemnda før godkjenning gis, dersom det er snakk om prinsipielt nye undersøkelsestyper og metoder. Undersøkelsestyper og metoder som eksisterte ved lovens ikrafttreden er derfor ikke forelagt nemnda.

Opplysning om kjønn

Etter loven § 5-4 kan det bare gis opplysning om fosterets kjønn som fremkommer etter bruk av fosterdiagnostikk, dersom kvinnen er bærer av alvorlig arvelig sykdom. Av bestemmelsens forarbeider fremgår at man ved denne bestemmelsen klart har hatt til hensikt å hindre provosert abort på bakgrunn av barnets kjønn. I følge de tilbakemeldinger Helsetilsynet har fått fra fagmiljøene er det svært sjelden at det bes om fosterdiagnostikk i den hensikt å påvise fosterets kjønn.

Bioteknologilovens § 5-4 gjelder ikke ved bruk av ultralyd. Helsetilsynet har i denne sammenheng påpekt at den tekniske utvikling, med bedre og mer avanserte ultralydapparater, kanskje kan gjøre det mulig å fastslå barnets kjønn før 12. svangerskapsuke. Helsetilsynet viser til at det at forbudet ikke gjelder for ultralydundersøkelser derfor fremstår som noe paradoksalt. Departementet vil komme tilbake til dette spørsmålet under 5.7.6. nedenfor.

5.7 Departementets vurderinger og forslag

5.7.1 Innledning

Fosterdiagnostikk er som nevnt regulert i bioteknologiloven kapittel 5. Det fremgår her at også ultralydundersøkelse er å anse som fosterdiagnostikk i henhold til loven, men at godkjenningskravet ikke gjelder. Departementet vil under 5.7.2 drøfte problemstillinger særlig knyttet til tradisjonell fosterdiagnostikk, altså fostervannsprøve, morkakeprøve og blodprøve fra foster. Under 5.7.3 skal det særlig drøftes problemstillinger knyttet til fosterdiagnostikk ved

bruk av ultralydundersøkelse. Som det vil fremgå vil imidlertid en rekke problemstillinger være relevant for begge former for fosterdiagnostikk.

Departementet vil generelt understreke at fosterdiagnostikk er et viktig gode når det gjelder å bidra til å behandle alvorlige sykdommer hos fosteret eller forberede en vanskelig fødsel. Men det er avgjørende å sørge for rammer om virksomheten slik at det ikke får utvikle seg en praksis som innebærer at synet på menneskelig likeverd i samfunnet endres. Derfor er det nødvendig at praksis og regelverk jevnlig gjennomgås kritisk, slik det legges opp til i denne meldingen.

5.7.2 I hvilken grad skal gravide tilbys fosterdiagnostikk

I hvilken grad kvinner bør få tilbud om fosterdiagnostikk, reiser kanskje de etisk vanskeligste spørsmålene i bioteknologiloven. Det er særlig i forhold til denne problematikken at dilemma rundt hva slags samfunn vi ønsker oss og samfunnets plass for og aksept for avvik fra det funksjonsfriske oppstår.

Under stortingsbehandlingen av bioteknologiloven (Innst. O. nr. 67 (1993-94)) understreket komitéens medlemmer fra Senterpartiet og Kristelig Folkeparti at fosterdiagnostikk i utgangspunktet er positivt. Disse medlemmene mente imidlertid at fosterundersøkelse med det formål å se om fosteret har en funksjonshemming eller alvorlig sykdom, kan innebære en nedvurdering av funksjonshemmedes menneskeverd. Det uttales videre at abort på grunn av at det oppdages funksjonshemming kan føre til at det blir en allment akseptert oppfatning at det er en rett for den enkelte å få et funksjonsfriskt barn, og at dette på lengre sikt kan være med å påvirke samfunnets og folk flest sine holdninger til funksjonshemmede i negativ retning. Det uttales videre:

«...funksjonshemmede har samme menneskeverd som andre og samme rett til å leve opp. Funksjonshemmede barn må ha samme rett til hjelp og støtte fra samfunnets side enten funksjonshemmingen er påvist ved fosterundersøkelse eller ikke. Ulike hjelpeordninger for funksjonshemmede må bygges videre ut.»

Departementet sier seg enig i disse betraktningene, og vil understreke viktigheten av at det skal være plass til alle i det samfunnet vi lever i. Funksjonshemmede må ha et støtteapparat som gjør det mulig å leve et fullverdig liv. Utviklingen innen fosterdiagnostikk har åpnet muligheten for mer presis kunnskap om fosterets helsetilstand, men gir likevel ikke svar på hvilken livskvalitet barnet vil få. Dette vil avhenge av hvilke sider av livet som vurderes for eksempel fosterets helse, livslengde, fysisk funksjonsnivå, mentalt funksjonsnivå, livsmulighetene og muligheten til å kunne leve et selvstendig liv.

I Norge blir det hvert år født mellom 2000 og 2500 barn med tilstander som innebærer en form for funksjonshemming. Mange av disse vil ha behov for omfattende, langvarig og koordinert bistand, med innsats fra flere faggrupper og tjenesteområder.

Det er i dag det kommunale hjelpeapparatet som har et basisansvar i forhold til kronisk syke og funksjonshemmede barn. Barn med alvorlig funksjonshemming eller sykdom trenger i tillegg tjenester fra spesialisthelsetjenesten. Habiliteringstjenesten, som er etablert i alle fylker, er også en viktig ressurs. Videre har opplæringssektoren en viktig oppgave. Barn med

særskilte problemstillinger vil også i en del tilfeller ha behov for hjelp fra det statlige spesialpedagogiske støttesystemet.

Gjennom handlingsplanen for funksjonshemmede (St. meld. nr. 8 (1998-99) er det etablert en rekke tiltak, særlig når det gjelder informasjon og veiledning, for eksempel gjennom støtte til funksjonshemmedes organisasjoner. Videre har Statens helsetilsyn utarbeidet en veileder om habilitering av barn og unge.

Departementet vil også vise til at det er fastsatt forskrifter om habilitering og rehabilitering og om individuelle planer. Begge forskriftene er gjort gjeldende fra juli 2001. Forskriften om habilitering og rehabilitering presiserer kommunenes og spesialisthelsetjenestens ansvar og oppgaver i forhold til personer med funksjonshemming. Forskriften om individuelle planer utdyper helselovgivningens bestemmelser om helsetjenestens ansvar for å utarbeide individuelle planer for mennesker som har behov for langvarige og koordinerte tjenester. Gjennom arbeidet med individuelle planer forutsettes det at en får samordnet tjenestene for den enkelte, slik at tjenestetilbudet framstår som helhetlig.

Spesialisthelsetjenesten forutsettes å bidra til å bygge opp den kommunale kompetansen, og å yte tjenester som krever særskilt kompetanse. Det synes å være behov for å øke kapasiteten innenfor habiliteringstjenesten når det gjelder utredning, kartlegging og ambulante tjenester. Videre har departementet merket seg anbefalinger fra en arbeidsgruppe om å etablere et nytt intensivt habiliteringsopplegg der det legges til grunn at habiliteringstjenestene er sentrale aktører i utviklingen av tilbudet.

Det synes også nødvendig å styrke samarbeidet mellom barnehabiliteringstjenesten og det spesialpedagogiske støttesystemet. Helsedepartementet vil i samarbeid med Utdannings- og forskningsdepartementet, Sosialdepartementet og Barne- og familiedepartementet, kartlegge sentrale oppgaver for barn og unge og søke å bidra til å klargjøre ansvar og oppgavefordeling med sikte på å hindre overlappende tilbud.

Regjeringen har igangsatt et arbeid for å bidra til en samlet politikk for funksjonshemmede ved å koordinere innsatsen fra de enkelte departement. I den sammenheng skal Handlingsplanen for funksjonshemmede (1998-2002) og NOU 2001:22 Fra bruker til borger evalueres og følges opp. Spørsmålet om hvordan hjelpeapparatet kan opptre samordnet og bedre i forhold til foreldre som har eller venter et funksjonshemmet barn vil stå sentralt i dette arbeidet.

Departementet vil ikke i denne sammenheng ta opp alle de faglige, etiske og juridiske spørsmål som bruken av fosterdiagnostikk reiser. Dette er spørsmål som har vært behandlet av Stortinget i flere omganger tidligere. I meldingen vil departementet i utgangspunktet bare drøfte de spørsmål som erfaringer med loven eller den faglige utviklingen de siste årene har aktualisert. Det er da særlig utviklingen av ultralydteknologien som foranlediger nye drøftelser og vurderinger. Bioteknologinemnda har imidlertid tatt opp spørsmålet om behovet for en lovregulering av indikasjoner for fosterdiagnostikk. Departementet finner det derfor riktig at også denne problemstillingen drøftes.

Fosterdiagnostikk er i bioteknologiloven definert som en undersøkelse for å påvise eller utelukke genetisk sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret.

Det står ikke beskrevet i forarbeidene hva som menes med genetisk sykdom eller utviklingsavvik.

Helsetilsynet har imidlertid, som omtalt under punkt 5.6.1., utgitt et rundskriv hvor det er listet opp ulike indikasjoner for fosterdiagnostikk. Rapporteringer fra fagmiljøene tyder på at disse retningsgivende indikasjonene i hovedsak blir fulgt

I Bioteknologinemndas uttalelse fra 31. mai 1999 foreslår nemnda å lovregulere indikasjonene for fosterdiagnostikk slik at fosterdiagnostikk bare skal kunne utføres ved mistanke om alvorlig arvelig sykdom. Dette skal etter nemndas oppfatning tolkes som arvelig sykdom som vil medføre store lidelser og/eller død i tidlig barne/ungdomsalder.

I Bioteknologinemndas uttalelse fra mars 2001 mener et flertall i nemnda (7 mot 5) at fosterdiagnostikk bare bør tillates når det kan gi mulighet for behandling av fosteret eller i forbindelse med påvisning av tilstander som er uforenelige med liv.

Departementet er enig med Bioteknologinemnda i at det blir stadig viktigere å ha presise kriterier på dette området. Som nevnt gjennomføres det i dag i enkelte land screening av substanser i den gravides blod for å vurdere eventuelt økt risiko for Down syndrom. Dette gjøres blant annet i Danmark. I tillegg til tilbudet om fosterdiagnostikk etter aldersindikasjon, tilbys alle gravide i Sønderjylland Amt en blodprøveanalyse som sammen med fosterets og den gravides alder, danner grunnlag for en risikoberegning, blant annet for sannsynligheten for Down syndrom. De kvinner som etter denne beregningen vurderes å ha økt risiko for å få barn med Down syndrom, får tilbud om fosterdiagnostikk. Denne type screening foretas ikke i Norge i dag, men en vil muligens i fremtiden kunne oppleve et press for å få innført tilsvarende tilbud her i landet.

Likeledes utgjør utviklingen i retning av mer avanserte metoder for analyse av genmaterialet en fare for en viss utglidning av praksis i retning av å tilby/foreta testing for mindre alvorlige sykdommer og utviklingsavvik, genetiske variasjoner i normalbildet og gentester som påviser mulig økt risiko for sykdom senere i livet. I lys av disse mulige fremtidsperspektivene mener departementet det er viktig særlig å ha kontroll med utviklingen på dette området. Fosterdiagnostikk må ikke utvikle seg til å bli en del av den rutinemessige svangerskapskontrollen. Bare i unntakstilfeller bør det være aktuelt å tilby slike undersøkelser, og da bare dersom det foreligger en økt risiko for alvorlig sykdom eller utviklingsavvik. Screening av alle gravide må på ingen måte etableres som praksis i Norge. Formålet med tilbudet om fosterdiagnostikk har vært å gi trygghet i svangerskapet for gravide/familier som utfra sin samlede situasjon er usikker på om de kan ta ansvaret for et barn med alvorlig utviklingsavvik, og hvor risikoen for at barnet har alvorlig sykdom eller skade er større enn normalt. Det kan være fordi kvinnen eller mannen tilhører familier med alvorlig arvelig sykdom, fordi hun tidligere har fått barn med funksjonshemming eller fordi det av andre grunner er forhøyet risiko.

Anbefalingen fra Bioteknologinemnda i uttalelsen fra mars 2001 vil innebære en betydelig innstramning i forhold til dagens praksis. I uttalelsen fra mai 1999 er imidlertid Bioteknologinemnda noe tvetydig med hensyn til om de med sitt forslag har ment å foreslå en innstramning i forhold til dagens

praksis. Hva som ligger i begrepet alvorlighet kan variere. Begrepet har i praksis fått en relativt stor spennvidde. Nemndas definisjon av alvorlighet, vil for noen innebære at dagens praksis videreføres, mens andre vil tolke dette som en innstramning av praksis. Dette fordi oppfatningen av hvilke sykdommer/ utviklingsavvik som medfører store lidelser i tidlig barne-/ungdomsalder kan variere. Blant annet vil det kunne stilles spørsmålsteget ved hvorvidt Down syndrom vil falle inn under denne tolkningen av begrepet alvorlig sykdom. Barn med Down syndrom har riktig nok en dødelighet som er angitt til ca. 15 prosent i det første leveår. Gjennomsnittlig levealder for en person med Down syndrom er mindre enn 50 år. Livskvaliteten er imidlertid stadig blitt forbedret.

Selv om den foreslåtte tolkningen av begrepet alvorlig arvelig sykdom kan forstås å representere en innskrenkning av dagens praksis, sier nemnda også i denne uttalelsen at det er nødvendig med et rimelig tilbud av genetisk fosterdiagnostikk og at genetisk fosterdiagnostikk bør begrenses til alvorlig genetisk betinget sykdom i overensstemmelse med dagens praksis. Videre presiserer nemnda at begrepet alvorlig sykdom må forstås i en videre sammenheng, det må blant annet vurderes ut fra familiens tålegrense.

Departementet legger vekt på at det er etablert en praksis i Norge som er i tråd med uttalte retningslinjer og som har holdt seg stabil over en forholdsvis lang periode. Som omtalt ovenfor får ca. to prosent av norske gravide kvinner utført fosterdiagnostikk. Det tilsvarende tall i Danmark er ca. 11 prosent. I de andre nordiske landene ligger tallet på 6-11 prosent. Danmark har det høyeste tallet i Europa, ved siden av Italia. En viktig årsak til denne forskjellen er at aldersgrensen er satt til 35 år, mens den i Norge er 38 år. Det største antall fostervannsprøver i Norge foretas på bakgrunn av alderskriteriet. I denne sammenheng kan den norske praksis betraktes som relativt restriktiv.

Avgjørelsen av om det foreligger fare for alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik må til en viss grad overlates til en medisinskfaglig vurdering i samråd med dem det gjelder. Departementet er imidlertid opptatt av at det ikke skal skje noen utglidning av dagens praksis, og vil presisere at det ikke er ønskelig verken å åpne for screening eller å åpne for diagnostikk for mindre alvorlige sykdommer enn det blir testet for i dag. Departementet foreslår på denne bakgrunn at det lovreguleres at fosterdiagnostikk bare kan foretas dersom det foreligger konkret risiko for alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik. Departementet vil i forbindelse med fremleggelse av odelstingsproposisjonen, og i lys av Stortingets behandling av denne meldingen, vurdere om det er behov for ytterligere presisering av hva som ligger i begrepet alvorlig arvelig sykdom.

5.7.3 Ultralyddiagnostikk

Utviklingen har gjort at ultralyd får stadig større betydning i forbindelse med svangerskap. Kvinnen/paret får som tidligere omtalt tilbud om ultralyd fra det offentlige i svangerskapets 18. uke som en del av den ordinære svangerskapskontrollen, og erfaringene med dette er positive. Som nevnt foran omfattes i dag ultralydundersøkelse av gravide i utgangspunktet av bioteknologiloven kapittel 5 selv om for eksempel godkjenningsbestemmelsene ikke er gjort gjeldende for slike undersøkelser.

Spørsmålet for departementet er imidlertid i hvilken grad det er behov for en særskilt regulering av ultralydundersøkelser.

Ved hjelp av ultralyd kan det som beskrevet ovenfor på et tidlig stadium avdekkes stadig flere utviklingsavvik hos fosteret, tidligere enn det til nå har vært mulig. Dette kan i neste omgang få betydning for antall aborter utført etter abortloven § 2 første ledd (selvbestemt abort). Kvaliteten på ultralydundersøkelser er avhengig av den som utfører undersøkelsen. Kunnskap og erfaring har stor betydning for tolkning av resultatene ved bruk av ultralyd til diagnostikk, og det er risiko både for falske positive og negative funn. Dette kan føre til at kvinnen ønsker å avbryte svangerskapet på feil grunnlag og/eller av årsaker som ikke er så alvorlige at de ville gitt adgang til abort etter 12. svangerskapsuke.

I og med at ultralydteknikken utvikler seg i retning av at man kan gjøre flere funn tidlig i svangerskapet, oppstår en rekke etiske dilemmaer. Departementet anser det på denne bakgrunn som viktig å følge med og å ha kontroll med denne utviklingen.

Etter departementets oppfatning bør imidlertid det tilbud om rutinemessig ultralyd som i dag gis til alle gravide i 18. uke som en del av den ordinære svangerskapskontrollen, opprettholdes. Når ultralyd kun brukes som ledd i svangerskapskontroll for blant annet å fastsette termin, morkakens plassering osv., bør dette reguleres gjennom retningslinjer og informasjon, for eksempel ved rundskriv som i dag. Denne type ultralydundersøkelse er ikke diagnostikk, og departementet ser da ikke behovet for den samme kontroll som den som følger av bioteknologiloven. Det foreslås derfor at denne type ultralydundersøkelse ikke reguleres i loven.

Departementet er svært skeptisk til rutinemessig bruk av ultralyd tidlig i svangerskapet når det ikke foreligger medisinske indikasjoner for undersøkelsen.

I den grad formålet med ultralydundersøkelsen er undersøkelse av foster eller gravid for å påvise eller utelukke alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret, mener departementet at undersøkelsen bør omfattes av bioteknologilovens bestemmelser uavhengig av når den skjer i svangerskapet. Slike undersøkelser bør bare foretas ved institusjon som har tilstrekkelig kompetanse innen ultralyd og genetikk, slik at det blant annet kan gis den informasjon og veiledning som er nødvendig i forbindelse med diagnostikk.

Departementet foreslår således at den særskilte reguleringen av ultralyd i lovens § 5-1 bokstav b) oppheves. Konsekvensen av det vil bli at i den grad ultralyd brukes som fosterdiagnostikk, dvs. for å påvise sykdom eller eventuelle avvik hos fosteret, vil undersøkelsen omfattes av § 5-1 bokstav a). Lovens øvrige bestemmelser om fosterdiagnostikk kommer således til anvendelse, i motsetning til i dag hvor kun § 5-3 om informasjon retter seg mot ultralyd. Dette innebærer at dersom ultralyd brukes som metode for å diagnostisere, krever dette godkjenning av departementet, jf. lovens §§ 5-2 og 8-1. Videre kreves genetisk veiledning og informasjon i henhold til lovens § 5-3. Institusjonen vil dessuten ha en rapporteringsplikt om sin virksomhet, jf. lovens § 8-2.

Problemet med en slik sondring er imidlertid den glidende overgangen mellom svangerskapskontroll og fosterdiagnostikk. Det vil alltid være en risiko for at det oppdages noe som man ikke har sett etter.

Den som utfører ultralydundersøkelse som ledd i svangerskapskontroll vil ikke kunne «overse» de funn som lett kan oppdages ved undersøkelsen. Spørsmålet blir da hvorvidt kvinnen skal få informasjon om de funn som er gjort. For den som foretar undersøkelsen blir det en konflikt mellom den rett til informasjon pasienten har etter pasientrettighetsloven § 3-2 og den regulering av fosterdiagnostikk som følger av bioteknologiloven, det vil blant annet si krav om at institusjonen må være godkjent for slik diagnostikk. Departementet mener imidlertid at denne problemsituasjonen kan løses ved at kvinnen henvises til sykehus med kompetanse til å gi tilstrekkelig informasjon, dersom det under en rutinemessig undersøkelse oppdages utviklingsavvik. Helsepersonellet må da informere kvinnen om hvorfor det anses nødvendig å henvise henne videre for ytterligere undersøkelse, jf. pasientrettighetsloven § 3-2. På denne måten får kvinnen den informasjon og veiledning som er påkrevd i forbindelse med fosterdiagnostikk.

Departementets forslag innebærer at ultralyd der formålet er svangerskapskontroll, i utgangspunktet fritt vil kunne tilbys av alle innenfor helsetjenesten så lenge det er forsvarlig. Dersom formålet er påvisning eller utelukkelse av alvorlig arvelige sykdommer eller utviklingsavvik, vil ultralydundersøkelsen omfattes av bioteknologilovens bestemmelser. Dermed vil undersøkelsen bare kunne foretas på institusjoner som er godkjent for dette av Sosial- og helsedirektoratet og det skal gis genetisk veiledning og informasjon.

Departementet er imidlertid også opptatt av at ultralydundersøkelser ikke bør tilbys rutinemessig tidlig i svangerskapet, men at det på dette tidspunkt bør begrenses til tilfeller hvor det foreligger medisinsk indikasjon. Departementet vil vurdere å styre dette gjennom takstbruk. Det er i dag takster for ultralydundersøkelser både for poliklinikker og for privatpraktiserende spesialister med offentlig avtale. Dersom det generelt gis refusjon for rutinemessige undersøkelser som foretas i 18. svangerskapsuke, og det dersom undersøkelsen skal foretas tidligere må dokumenteres at det foreligger medisinsk indikasjon, vil dette kunne begrense bruken av rutinemessig ultralyd tidligere i svangerskapet innenfor den helt eller delvis offentlig finansierte helsetjeneste.

5.7.4 Veiledning og informasjon

Som nevnt vil det i fremtiden komme stadig flere undersøkelsesmetoder for å diagnostisere fosteret. Dette vil skje stadig tidligere i svangerskapet og med en større mulighet til å diagnostisere flere forskjellige sykdommer. Det innebærer at også mindre alvorlige lidelser vil kunne oppdages.

Med dette perspektiv for øyet, vil det i fremtiden bli svært viktig at kvinnen/paret gis tilstrekkelig veiledning og informasjon for å kunne ta de valg hun/de vil bli stilt overfor. Departementet er derfor av den oppfatning at den veiledning og informasjon kvinnen/paret mottar må styrkes. Kvinnen/paret bør gis informasjon om selve undersøkelsen, herunder hvilken risiko som er forbundet med gjennomføringen av undersøkelsen, hvilken informasjon

undersøkelsen kan gi og eventuelt hvilken usikkerhet som er knyttet til resultatene av undersøkelsen. I tilknytning til informasjon om at undersøkelsen er frivillig bør det også opplyses om hvilke konsekvenser det vil få dersom kvinnen/paret velger å ikke ta imot tilbudet om fosterdiagnostikk. For dem som har gjennomgått fosterdiagnostikk og som har fått indikasjoner på at barnet kan være sykt eller funksjonshemmet, er det avgjørende at disse gis tilbud om god informasjon om den aktuelle sykdom/ funksjonshemming, om sine rettigheter og hvilke hjelpe tiltak samfunnet kan tilby dersom de velger å beholde barnet. Det bør også gis tilbud om informasjon om aktuelle brukerorganisasjoner som kan bistå med ytterligere informasjon. Departementet mener kvinnen/paret bør gis en lovfestet rett til slik informasjon og vil komme tilbake med konkrete forslag om dette i et senere lovforslag.

Når det gjelder kvaliteten på den delen av veiledningen som gjelder rent genetiske forhold, er departementet av den oppfatning at den beste måten å sikre denne på, er gjennom kvalifikasjonskrav til det personale som gir veiledningen. Departementet går derfor inn for at genetisk veiledning fortrinnsvis bør gis av personer som er spesielt utdannet for formålet, det vil per i dag si spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere. Det vises i den forbindelse også til Nasjonal kreftplan (St. prp. nr. 61 (1997-98) side 22), hvor det er fremmet følgende forslag til tiltak når det gjelder genetisk veiledning:

«Departementet tar initiativ til enhetlig organisering av videreutdanning for relevante yrkesgrupper med sikte på kompetanse innen genetisk veiledning.»

Dette arbeidet pågår i samarbeid med de aktuelle fagmiljøene. Sosial- og helsedepartementet ga i desember 2000 Universitetet i Bergen klarsignal til å sette i gang et prøveprosjekt for utdanning av genetiske veiledere. Prosjektet vil vare t.o.m. 2004, og er etablert som et helsefag hovedfag. Prosjektet finansieres over Nasjonal kreftplan.

For nærmere drøftelse om genetisk veiledning vises til 6.5.3 nedenfor.

For øvrig kan det nevnes at departementet som et bidrag for å bedre informasjon og veiledning til gravide, har utarbeidet informasjonsmateriale om ultralydundersøkelser og genetisk fosterdiagnostikk. I brosjyren I-0999B Ultralyd gis informasjon om den rutinemessige ultralydundersøkelsen som alle gravide blir tilbudt rundt 18.svangerskapsuke. Brosjyren sier noe om selv ultralydundersøkelsen, bakgrunnen for tilbudet om ultralydundersøkelse til alle gravide, hva undersøkelsen kan gi opplysninger om og at det er opp til den gravide å bestemme om hun ønsker å ta imot tilbudet eller ikke. Hensikten med brosjyren er å hjelpe den gravide/paret til å velge om de ønsker å ta imot tilbudet om ultralydundersøkelse. I brosjyren I-0998B Genetisk fosterdiagnostikk gis informasjon blant annet om hvem som kan få tilbud om genetisk fosterdiagnostikk, hvilken informasjon slike undersøkelser kan og ikke kan gi, risikoen ved undersøkelsene og at undersøkelsene er frivillige. Hensikten med brosjyren er å forberede den gravide/paret til veiledning og selve prøvetakingen. Brosjyren skal ikke erstatte den genetiske veiledningen og informasjonen som de har krav på etter bioteknologiloven.

5.7.5 Lov om svangerskapsavbrudd og fosterdiagnostikk

Lov 13. juni 1975 nr. 50 om svangerskapsavbrudd (abortloven) legger til grunn at det som kan begrunne og berettige et svangerskapsavbrudd før utgangen av 12. svangerskapsuke, avgjøres av kvinnen selv. Det er etter gjeldende lov forhold knyttet til kvinnens eget liv og livssituasjon som forutsettes tillagt avgjørende vekt når kvinnen velger å sette fram krav om avbrudd av svangerskapet.

Når det gjelder avbrudd av svangerskapet før utgangen av 12. uke, har lov om svangerskapsavbrudd ingen bestemmelser knyttet til forhold ved fosteret. Retten til svangerskapsavbrudd før utgangen av 12. uke begrunnes således ikke med en vurdering av forhold ved fosteret.

Når det derimot gjelder svangerskapsavbrudd etter utgangen av 12. uke, inneholder lov om svangerskapsavbrudd en bestemmelse (§ 2 bokstav c) om at svangerskapsavbrudd kan skje når det er stor fare for at barnet kan få alvorlig sykdom blant annet som følge av arvelige anlegg. Etter 12. svangerskapsuke er det ikke lenger kvinnen selv som har avgjørelsesretten alene. Dette må tas som uttrykk for at lovgivningen legger til grunn at forhold knyttet til fosteret tillegges økende vekt, selv om kvinnens egen bedømmelse av situasjonen også her skal tillegges vesentlig vekt (jf. lovens § 2 fjerde ledd).

Selv om det alltid har vært knyttet en rekke etiske dilemmaer til bestemmelsen om at det kan foretas svangerskapsavbrudd når det foreligger stor fare for at barnet kan få alvorlig sykdom, er det først med utviklingen av nyere genetiske diagnostiske muligheter at dette virkelig blir satt på prøve.

Likevel er det vesentlig å merke seg at frem til nå har dilemmaene knyttet til spørsmålet om svangerskapsavbrudd på grunn av stor fare for alvorlig sykdom hos barnet, i det vesentlige først blitt aktualisert etter at svangerskapet har passert utgangen av 12. uke, altså etter tidsfristen for kvinnens selvstendige valg. Etter hvert kommer det nå teknologiske muligheter til å avdekke ikke bare manifesterede tegn på alvorlig sykdom hos fosteret, men også informasjon om en rekke andre egenskaper ved fosteret før utgangen av 12. svangerskapsuke. Slik informasjon kan handle om grunnleggende egenskaper som kjønn og om hvem som er far til barnet, det kan være opplysninger om større eller mindre risiko for alvorlige eller medisinsk sett bagatellmessige sykdommer, eller det kan være informasjon om fysiske eller psykologiske karakteristika ved det blivende mennesket.

Dette gir nye perspektiver til diskusjonen om disse spørsmål. Mange forhold tyder på at kravet om vellykkethet, ikke minst i forhold til kropp og helse, står som en sentral norm i vårt samfunn. Idéen om det perfekte livet som høyeste verdi, kan komme til fortrenghet for idéen om at det er det menneskelige livet som i seg selv har ukrenkelig verdi, uavhengig av uttrykte egenskaper eller iboende risiko. Dagens lovgivning om svangerskapsavbrudd er begrunnet i hensynet til kvinnens råderett over eget liv. En eventuell utvikling av praksis mer i retning av bruk av svangerskapsavbrudd som virkemiddel for å velge ut mennesker med ønskede egenskaper, er ikke bare i seg selv etisk betenkelig, men også i strid med et slikt utgangspunkt.

Forholdet mellom svangerskapsavbrudd og fosterdiagnostikk er regulert av § 2 bokstav c i lov om svangerskapsavbrudd. Det fremgår her at etter utgangen av tolvte svangerskapsuke kan svangerskapsavbrudd skje når:

«det er stor fare for at barnet kan få alvorlig sykdom, som følge av arvelige anlegg, sykdom eller skadelige påvirkninger under svangerskapet;»

Det er ikke nærmere angitt i lovgivningen hvilke tilstander bestemmelsen omfatter. Helsedirektoratets orientering fra 1983 om prenatal diagnostikk gir likevel noen indikasjoner om alvorlighetsnivået, jf. 5.6.1.

I tiden som kommer vil denne bestemmelsen bli utfordret på i alle fall to måter. For det første vil det komme metoder som kan identifisere sykdom eller sykdomsrisiko før utgangen av 12. svangerskapsuke. For det andre vil nye metoder ikke bare kunne avsløre alvorlig sykdom, men også vise mindre avvik eller endog normale variasjoner. Dette åpner for utallige nye spørsmål av etisk, juridisk og medisinsk art.

Departementet ser det derfor som viktig fortsatt å ha sperremekanismer i regelverket for hva som skal kunne tillates før utgangen av 12. uke, jf. bestemmelsen i § 5-4 i bioteknologiloven om at opplysninger om kjønn som hovedregel ikke skal gis før utgangen av 12. svangerskapsuke.

Det vil bli foreslått å opprettholde en restriktiv praksis når det gjelder hvem som skal tilbys fosterdiagnostikk og en kontroll med hvem som skal kunne utføre ultralydundersøkelser med sikte på å avdekke arvelig sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret.

5.7.6 Andre forhold

Godkjenning

Etter dagens ordning skal undersøkelsestyper og undersøkelsesmetoder godkjennes. Statens helsetilsyn er av den oppfatning at kun undersøkelsestyper bør godkjennes, da det er på hvilke indikasjoner man skal tillate fosterdiagnostikk som er det viktige. Det anses av Helsetilsynet som lite hensiktsmessig å godkjenne de metodiske prinsipper som anvendes ved analyseringen av de ulike genetiske undersøkelsene.

Det vises til at det foreslås at det lovreguleres at ultralydundersøkelser med diagnostiske formål bare kan foretas ved mistanke om alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik. På denne bakgrunn er det etter departementets oppfatning viktigst å ha kontroll med hvilke metoder som benyttes til diagnostikk, for eksempel den fremtidige metoden med blodprøve fra kvinnen for å isolere føtale celler. Denne er som sagt ikke tatt i bruk som etablert metode. Departementet anser det som viktig å ha kontroll med hvorvidt denne metoden skal tas i bruk i Norge, dersom det blir aktuelt. Dette fordi det med denne metoden kan foretas diagnostikk tidlig i svangerskapet kun ved hjelp av en enkelt blodprøve. Det dreier seg således om en smertefri metode, som vil kunne avdekke flere sykdommer, utviklingsavvik og andre arveegenskaper.

Opplysning om kjønn

Opplysning om fosterets kjønn før 12. svangerskapsuke er forbudt, med mindre kvinnen er bærer av alvorlig kjønnsbundet sykdom. Dette følger av loven § 5-4. Denne bestemmelsen omfatter imidlertid ikke ultralydundersøkelser. Som nevnt i 5.6.4 ovenfor vil utviklingen i ultralydteknikken kanskje kunne gjøre det mulig å fastslå fosterets kjønn før 12. svangerskapsuke. Av lovens

forarbeider fremgår at man ved bestemmelsen har hatt til hensikt å hindre provosert abort på bakgrunn av barnets kjønn (jf. St. meld. nr. 25 (1992-93) kapittel 7 og Ot. prp. nr. 37 (1993-94)). For at formålet med bestemmelsen skal kunne videreføres kan det være behov for å endre bestemmelsen, slik at forbudet mot å opplyse om barnets kjønn også gjelder ved ultralydundersøkelser. Departementet vil vurdere dette nærmere i forbindelse med det fremtidige lovforslaget. Eventuelle andre nye undersøkelser som kan påvise kjønn før 12. svangerskapsuke vil omfattes av dagens bestemmelse, det vil si at det er forbudt å opplyse om kjønn dersom kvinnen ikke er bærer av alvorlig kjønnsbundet sykdom.

Identifikasjonsundersøkelser

Det er i enkelte sammenhenger blitt reist spørsmål om hvorvidt farskapsfastsettelse (DNA-analyse) før fødselen skal reguleres av bioteknologiloven. Tilsvarende undersøkelse etter fødselen reguleres av barneloven § 11 første ledd. I henhold til denne bestemmelsen kan fylkestyngdekontoret gi pålegg om blodprøve og DNA-test av de som kan være far til barnet og barnet selv. Det offentlige har et selvstendig ansvar for å få fastsatt farskapet, jf. barneloven § 5.

Farskapsfastsettelse før fødselen er i dag ikke regulert. Dette betyr med andre ord at det ikke er forbudt.

Når det gjelder fosterundersøkelse utelukkende for å fastslå farskap hvor flere enn en person kan være far, har Helsetilsynet lagt til grunn at dette ikke kan være indikasjon for fosterdiagnostikk. Videre vil fosterdiagnostikk innebære en viss risiko, slik at det å gjennomføre en undersøkelse med nevnte begrunnelse vil kunne bli oppfattet som uforsvarlig legevirkosomhet, jf. helsepersonellov § 4.

I fremtiden kan det bli aktuelt å ta blodprøve av mor i denne hensikt, og dette vil ikke innebære samme risiko som annen type diagnostikk. En slik prøve vil således ikke i samme grad være i strid med forsvarlighetskravet. Fra blodprøven kan det skilles ut føtale celler som det deretter gjøres DNA-undersøkelse på.

Opplysninger fra Rettsmedisinsk institutt (RMI) tyder på at farskapstesting på fosterstadiet skjer i et relativt lite omfang. RMI er det eneste institutt i landet som foretar testing i tilknytning til prenatal farskapsbestemmelse. Testingen foretas kun etter 18. svangerskapsuke, slik at man på den måten unngår abortproblematikken. RMI anslår at de foretar ca. to slike tester i året, og i de fleste tilfeller på materiale som er uthentet i medisinsk henseende.

Et flertall i Bioteknologinemnda (10 av 12) anbefaler i sin uttalelse fra mars 2001, at slik testing bare skal tillates etter anmeldt voldtekt, på begjæring av politiet og på medisinske indikasjoner, etter rekvisisjon fra medisinsk genetikere.

Departementet vil gå inn for å forby farskapstesting på fosterstadiet. Selv om behovet synes å være lite per i dag, kan det tenkes at det i fremtiden vil kunne komme en økning i forespørsler når det gjelder dette. Departementet anser det dessuten som etisk betenkelig å fastsette farskapet til et ufødt barn. Dette fordi slik identifikasjon kan gjøre det mulig å velge bort et barn som ikke har den ønskede far. Departementet kan ikke se at det er behov for denne type testing.

Det vil imidlertid være behov for unntak for tilfeller hvor kvinnen har vært utsatt for seksuelle overgrep, jf. straffelovens kapittel 19. Det kan dreie seg om voldtekt, incest og andre overgrep. I disse tilfellene kan det være behov for en DNA-undersøkelse før fødselen, for å fastslå hvem som er far til barnet. Departementet går på denne bakgrunn inn for at det som hovedregel skal være et forbud mot farskapstesting før fødselen. Hvorvidt reguleringen bør skje i bioteknologiloven eller i barneloven, tas det ikke konkret stilling til på nåværende tidspunkt. Det kan imidlertid synes naturlig med en regulering i barneloven, da farskapstesting etter fødselen reguleres her.

Oppsummering

Departementet foreslår følgende prinsipielle endringer når det gjelder fosterdiagnostikk:

- Det klargjøres at fosterdiagnostikk bare kan foretas dersom det foreligger konkret risiko for alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik
- Det klargjøres at ultralydundersøkelser som foretas med det formål å påvise eller utelukke arvelig sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret også skal omfattes av bioteknologilovens bestemmelser om godkjenning og rapportering.
- Kvinnen/parets rett til informasjon og veiledning i forbindelse med fosterdiagnostikk styrkes.
- Det innføres et forbud mot farskapstesting på fosterstadiet.

6 Genetiske undersøkelser etter fødselen

6.1 Innledning

Bioteknologilovens kapittel 6 regulerer genetiske undersøkelser etter fødselen. Departementet vil i det følgende diskutere hvordan kapitlets ulike bestemmelser har fungert, på bakgrunn av den medisinskteknologiske utviklingen som har funnet sted og de erfaringene man har hatt.

Grunnen til at man i sin tid ønsket å regulere genetiske undersøkelser særskilt, til forskjell fra annen medisinsk diagnostikk, var først og fremst knyttet til den type informasjon slike undersøkelser kan gi. For det første vil det ofte dreie seg om informasjon om fremtidig sykdom hos friske individer. Dette er informasjon som ikke er liketil å forholde seg til for den enkelte, og som lett vil kunne misbrukes dersom den kommer på avveie. For det andre dreier det seg ofte om informasjon som ikke bare sier noe om individets egen helsemessige tilstand, men også om vedkommendes nære slektninger. Dette forhold gjør det vanskelig å håndtere informasjonen både for vedkommende selv, hans eller hennes slektninger og helsetjenesten.

6.2 Genetiske undersøkelser i Norge i dag

Genetiske undersøkelsestyper og metoder etter fødselen krever etter bioteknologiloven som hovedregel særlig godkjenning av departementet. Godkjenningene har vært foretatt av Statens helsetilsyn, men er fra 1. januar 2002 delegert til Sosial- og helsedirektoratet.

Pr. i dag er seks norske sykehus godkjent. Samtlige er offentlige. Den enkelte institusjon er godkjent for et stort antall ulike undersøkelsestyper og metoder. Genetiske undersøkelser som ikke omfattes av lovens bestemmelser (såkalte diagnostiske undersøkelser, se boks 6.1), utføres trolig mange steder i landet. I forbindelse med godkjenningene, har Statens helsetilsyn satt følgende vilkår:

1. Institusjonen må til enhver tid kunne godtgjøre at den driver forsvarlig og i samsvar med lov om medisinsk bruk av bioteknologi.
2. Virksomheten må ha en faglig ansvarlig lege som er spesialist i medisinsk genetik med betydelig og relevant erfaring.
3. Dersom man ønsker å ta i bruk nye undersøkelsestyper og metoder omfattet av lovens § 6-1 bokstav b) – d), må dette på forhånd godkjennes særskilt etter ny søknad.
4. Årlige rapporter over virksomheten skal sendes Statens helsetilsyn, jf. lovens § 8-2.
5. Spesifisitet, sensitivitet og prediktiv verdi for de genetiske undersøkelsesmetoder som benyttes for å fastslå den genetiske disposisjon må være kjent.
6. Det må foreligge en sikker dokumentert sammenheng mellom den genetiske disposisjon og sykdomsutviklingen.
7. Samtykkekravet etter lovens § 6-4 må være oppfylt.

8. Kravet til genetisk veiledning og informasjon før, under og etter genetisk undersøkelse må være oppfylt, jf. lovens § 6-5.
9. Dersom laboratorier utenom xxx sykehus benyttes, skal sykehuset påse at laboratoriet innehar nødvendig kompetanse for å utføre aktuelle analyser. Videre skal xxx sykehus være kjent med metodenes spesifisitet, sensitivitet og prediktiv verdi, jf. vilkår nr. 5 og nr. 8.
10. Institusjonen plikter å følge de vilkår som Statens helsetilsyn til enhver tid setter i medhold av bioteknologiloven § 8-1, 2. ledd.
11. Statens helsetilsyn kan trekke tilbake godkjenningen helt eller delvis dersom virksomheten drives i strid med lov om medisinsk bruk av bioteknologi eller de vilkår som følger av godkjenningen.
12. Godkjenningen og/eller de vilkår som følger av godkjenningen kan endres eller trekkes tilbake helt eller delvis dersom endringer i lov om medisinsk bruk av bioteknologi nødvendiggjør dette.
13. Godkjenningen gjelder til og med 31. desember 2004.

Flere av disse vilkårene er utdypet og presisert gjennom særskilte merknader inntatt i det enkelte godkjenningsvedtak.

Det undersøkes for en rekke forskjellige genetiske sykdommer og tilstander ved de godkjente institusjonene, for eksempel: Huntingtons sykdom, cystisk fibrose, flere arvelige kreftformer (deriblant brystkreft, eggstokkreft og tykktarmkreft), ulike former for kromosomavvik, hemokromatose, familiær hyperkolesterolemi, malign hypertermi (se beskrivelse under punkt 6.3.2 nedenfor) og nedsatt fruktbarhet. Det finnes tendenser til en viss spesialisering eller arbeidsdeling godkjente institusjoner imellom.

Dersom man holder et par større forskningsprosjekter utenfor, har aktiviteten innenfor godkjenningspliktige genetiske undersøkelser de siste årene tilsynelatende holdt seg forholdsvis stabil. Dette står i forholdsvis sterk kontrast til hva man forventet da bioteknologiloven ble utformet. Totalt sett har også antall funn per undersøkelse ligget relativt stabilt på litt mer enn 1/5 de siste årene.

I tillegg til de testene som nevnes ovenfor utføres det også genetiske undersøkelser for Føllings sykdom (fenyktonuri) på alle barn som fødes i Norge. Føllings sykdom er en sjelden arvelig stoffskiftesykdom som kan påvises ved en enkel blodprøve og som kan behandles med godt resultat dersom behandlingen starter tidlig nok. Ved å gjennomføre genetisk screening av alle nyfødte for denne sykdommen, kan forebyggende behandling settes inn umiddelbart, og barna kan få en normal utvikling. Det har vært ulike oppfatninger av om undersøkelsen er å anse som en presymptomatisk eller diagnostisk genetisk undersøkelse etter bioteknologiloven. En rubrisering som presymptomatisk undersøkelse ville innebære krav om omfattende genetisk veiledning før, under og etter undersøkelse foretas og at undersøkelsen bare kunne utføres ved sykehus som er spesielt godkjent for dette. Dette ville være uforholdsmessig ressurskrevende og tilnærmet praktisk umulig å gjennomføre. Departementet har derfor bestemt at undersøkelser for å påvise Føllings sykdom inntil videre skal behandles som en genetisk undersøkelse for å stille sykdomsdiagnose, jf. bioteknologiloven § 6-1.

Alt i alt, og i den grad rapportene gir et riktig bilde, har bruken av genetiske undersøkelser etter fødselen på ingen måte eksplodert i Norge i de

årene bioteknologiloven har eksistert, til tross for at mulighetene på dette området er langt større i dag enn tidligere.

6.3 Status og utviklingstrekk

6.3.1 Utviklingen av sykdomsgentester

Økt kunnskap og utvikling av nye genetiske undersøkelser

Et trekk ved utviklingen innenfor medisinsk genetikk i tiden etter at bioteknologiloven ble vedtatt, er at det er identifisert genetiske komponenter ved en rekke nye sykdommer. Som en konsekvens av dette, er det i dag mulig å benytte genetiske tester i forbindelse med et mangfoldig spekter av sykdommer. Mens gentester i 1994 først og fremst var aktuelle i forbindelse med sjeldne sykdommer og syndromer, har store folkesykdommer som kreft og hyperkolesterolemi i dag for lengst gjort sitt inntog i den medisinske genetikken (se tabell 6.1).

Tabell 6.1: Noen relativt utbredte sykdommer / tilstander som det har blitt mulig å genteste for de siste årene

Sykdom / tilstand	Gen(er)
Hemokromatose	HFE, HFE2
Hyperkolesterolemi, familiær	LDLR
Alzheimers sykdom	APP, APOE, PSEN1, PSEN2
Bryst-/eggstokkreft, familiær	BRCA1, BRCA2
Tykk-/endetarmskreft, familiær ikke-polypøs	MSH2, MLH1

Kilde: Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

Kunnskapsekspløsjonen på dette området har også bidratt til å tegne et komplisert og nyansert bilde av sammenhengen mellom gener og sykdom. Dels skyldes dette at utviklingen har avdekket mer kompliserte sammenhenger enn de man kanskje regnet med å finne, men dels har også forskningens fokus endret seg. Mens medisinsk genetikk tidligere konsentrerte seg om (sjeldne) sykdommer som følger enkle arvemønstre, har forskningen de siste årene mer og mer dreiet seg om (vanligere) tilstander som oppstår som følge av et komplisert samspill mellom arv og miljø. Det er grunn til å tro at forskningen i fremtiden vil bevege seg enda lenger i denne retningen. Eksempelvis vil man kanskje i enda større grad søke å finne genetiske komponenter i kreftsykdommer, astma, allergier, psykiske lidelser, alkoholisme og narkomani.

Kartleggingen av menneskets arvemateriale

En viktig drivkraft for kunnskapsutviklingen har vært, og er, «Det humane genomprosjektet» (HGP). Dette er et internasjonalt forskningsprosjekt som har hatt som hovedmålsetning å kartlegge strukturen i (sekvensere) hele det menneskelige arvestoff og gjøre dette tilgjengelig for forskning. The Human

Genom Project ble startet i oktober 1990 og hadde en opprinnelig tidsplan på 15 år. Blant annet rask teknologisk utvikling har imidlertid fremskyndet prosjektet, slik at målsetningen nå er å presentere og gjøre tilgjengelig en komplett og kvalitetssikret sekvens innen 2003. I juni 2000 kunngjorde representanter for prosjektet sammen med representanter for det private selskapet Celera at de hadde ferdig en «råfrekvens» av det humane genom. Denne ble presentert i tidsskriftene Nature og Science i februar 2001 og lagt ut fritt tilgjengelig på Internett.

Når prosjektet nå er i ferd med å fullføre kartleggingen av genenes oppbygging og struktur (strukturell genom forskning), skifter vekten over på forskning av genenes funksjoner, såkalt funksjonell genomforskning. Kunnskapen om arvematerialet sammen med ny teknologi for analysering og bearbeiding av bioinformasjon gjør det mulig å studere/analysere store mengder gener og proteiner samtidig. Dette gir mulighet for å studere samspillet mellom ulike gener og proteiner og mellom gener/proteiner og miljøpåvirkninger for blant annet å forstå genenes betydning for utvikling av sykdom. Målsetningen er at en gjennom denne forskningen i fremtiden blant annet vil kunne utvikle flere og mer presise gentester, samt oppnå økt kunnskap om behandling og/eller forebygging av arvelige sykdommer.

Individuelle variasjoner i arvestoffet

Hensikten med Det humane genomprosjektet har først og fremst vært å komme frem til én sekvens for hele det humane arvematerialet. Denne informasjonen forteller ikke hvordan arvestoffet varierer fra person til person. Mye forskning er i dag derfor rettet mot såkalte enkeltbase-polymorfismer (SNPer), eller små, individuelle forskjeller i arvestoffet fra person til person. Slike forskjeller kan kanskje bidra til å forklare variasjoner i responsen på miljø, sykdom og medisinsk behandling. Noen mutasjoner (genendringer) som forårsaker sykdom er SNPer, dette er for eksempel tilfeller med sigdcelleanemi. Den kartlegging av SNPer som nå pågår, vil kunne få stor betydning på en rekke felter, blant annet vår forståelse av biologisk variasjon mellom individer og den videre kartlegging av det humane genom, men først og fremst vår forståelse av genetiske komponenter i vanlige sykdommer og individuelle forskjeller i reaksjon på legemidler og behandling. Mye av forskningen foregår i regi av farmasøytisk industri, som i lang tid har samlet DNA-prøver fra pasienter som deltar i legemiddelutprøving.

Mikrobrikketeknologi

Teknologi har spilt en sentral rolle i den genetiske kunnskapseksplosjonen. Genetiske tester og analyseredskaper er blitt stadig billigere, enklere og mer presise. Mikrobrikketeknologi er i ferd med å revolusjonere gentestingen ytterligere, slik at man i fremtiden vil kunne utføre omfattende genetiske undersøkelser enda enklere, raskere og billigere enn man kan i dag. Denne type teknologi gjør det mulig å studere tusener av gener i ett enkelt eksperiment og finne ut hvilke som er aktive. Mens man hittil har analysert ett og ett gen, gjør mikrobrikketeknologi, og andre høykapasitetsmetoder, det mulig å foreta en rask analyse av et svært høyt antall gener. Dette øker muligheten til å analysere normale variasjoner for deretter å få mer eksakt forståelse av det genetiske grunnlaget for sykdom. Denne kunnskapen viser derfor også hvor

kompliserte forhold man kartlegger. For å forstå hvordan gener virker, må de sammenlignes i en rekke individer på forskjellige tidspunkt i livet under forskjellige forhold. Mikrobrikketeknologien har hittil først og fremst hatt betydning for studier av geners aktivitet (uttrykk).

Teknologien er svært dyr og er foreløpig bare tatt i bruk til forskning to steder i Norge. Fra å være et forskningsverktøy, er fremtidsperspektivet at man ved hjelp av denne type metodikk skal kunne ta ut et lite antall celler fra pasienten og raskt analysere dem for en rekke sykdommer. Sannsynligvis vil denne teknologien føre til at genanalyser vil bli billigere og lettere tilgjengelig, samtidig som den gjør en rask og omfattende testing mulig. Dette kan bety at denne type analyser kan gjøres på vanlige legesentra i fremtiden. Den nye kunnskapen vil imidlertid avdekke en komplisert virkelighet som krever mye forskning før man kan treffe sikre slutninger i klinisk medisin.

Postordretester og selvtester

De såkalte «postordretester» og «selvtester» som gjør det mulig å foreta «gjør det selv testing» av genetiske sykdommer, vil føre til at man kan få økt tilgjengelighet av genetiske tester. En «postordretest» inneholder utstyr til å ta en prøve av seg selv (for eksempel urinprøve eller avskrapning av munnslimhinnen) som så sendes til et nærmere spesifisert laboratorium. Laboratoriet analyserer prøven og sender resultatet tilbake i posten, eventuelt via en lege. De første slike pakker er for lengst lansert i USA, blant annet for brystkreftanlegg. Markedet for slike testpakker har hittil stort sett vært for den profesjonelle helsetjenesten, men det finnes tendenser til at tilbudet nå i større grad retter seg mot den alminnelige befolkningen. «Selvtester» inneholder utstyr både til å ta prøven og å analysere resultatet hjemme, uten at noen form for helse- eller laboratoriepersonell er involvert. Denne type utstyr ligger trolig noe lenger frem i tid enn «postordretestene».

Begrensninger i mulighetene for å forutsi sykdom ved genetiske undersøkelser

Selv om gentester de siste årene har blitt enklere, sikrere og billigere, og tilgjengelige for et bredere spekter av sykdommer, har den teknologiske utviklingen på ingen måte eliminert alle problemer knyttet til slike undersøkelser. Problemene kan komme til å bli noe mindre etter hvert som teknologien videreutvikles, men mye tyder på at de aldri vil kunne løses fullt og helt. Biologien er for komplisert. Arvelig brystkreft kan tjene som et eksempel på hvilke typer problemer det er snakk om. Det har lenge vært kjent at brystkreft i enkelte tilfeller opptrer i familier og har sitt grunnlag i arv. Man regner i dag med at omkring 5% av alle brystkrefttilfeller skyldes dominant arv (det vil si at det er tilstrekkelig med ett arveanlegg, fra enten mor eller far, for at sykdommen skal utvikles). Det er oppdaget flere gener som i endret (mutert) utgave kan gjøre bæreren predisponert for brystkreft. I genet BRCA1 er det for eksempel i faglitteraturen beskrevet mer enn 250 forskjellige genfeil som medfører økt risiko for brystkreft. Til tross for denne kunnskapen, vil ikke en enkel, genetisk undersøkelse av en person fra en familie med mange brystkrefttilfeller uten videre gi svar på om vedkommende er predisponert for sykdommen eller ikke. Sykdommen i familien kan skyldes en mutasjon som ennå ikke er oppdaget, eller som ikke forekommer hyppig nok til at den omfattes av rutinemessige tester. Det vil bli svært dyrt å teste for alle tenkelige

mutasjoner. Videre er det også viktig å peke på at miljøfaktorer spiller en vesentlig rolle for en eventuell fremtidig utvikling av sykdom for veldig mange arvelige sykdommer.

Andre begrensninger er knyttet til tolkningen av testresultater. En gentest gir som regel et klart og presist ja- eller nei-svar: Enten har man visse typer mutasjoner (genforandringer), eller så har man det ikke. Like fullt må dette svaret tolkes. Tolkningen av svaret må blant annet ta hensyn til at mutasjonen alene ikke forteller alt om sykdomsutviklingen, og at man kan ha andre sykdomsrelaterte mutasjoner enn den eller de testen omfatter. Selv om en gentest i visse tilfeller kan gi svar på om en person er bærer av et arveanlegg som gir økt risiko for en arvelig sykdom, vil det derfor likevel være usikkert om og eventuelt når vedkommende utvikler sykdommen. Utviklingen av de fleste arvelige sykdommer påvirkes av en rekke faktorer som vi ikke har oversikt over, for eksempel variasjoner i hittil ukjente gener. Den samme genfeil vil derfor kunne gi svært ulikt utslag hos to forskjellige personer; den ene blir kanskje alvorlig syk i ung alder, mens den andre er ved god helse livet ut. Dessuten har forskjellige genfeil i det samme genet – for eksempel BRCA1 – antakelig ulik betydning for sykdomsutviklingen. Dette er problemer som har konsekvenser for hvordan gentester bør anvendes.

Dersom høykapasitetsmetoder, som beskrevet ovenfor, tas i bruk som genetiske undersøkelser for sykdom, vil det bli vanskelig eller umulig å gi omfattende genetisk veiledning om kanskje hundrevis av arvelige sykdommer før testen, slik loven krever. Slike undersøkelser vil kunne avdekke disposisjon for andre sykdommer enn de undersøkelsen primært er rettet mot. Utformingen av, og informasjonen ved, samtykket til undersøkelsen, blir i slike sammenhenger svært viktig.

Den teknologiske utviklingen har således ikke eliminert de grunner til varsomhet som lå til grunn for bioteknologilovens ulike bestemmelsene om medisinske undersøkelser etter fødselen. Det vil på sikt bli en utfordring å ivareta disse bestemmelsene, etter hvert som genetiske undersøkelser blir mer tilgjengelige og alminnelige. For eksempel kan det bli vanskelig å ivareta lovens krav om genetisk veiledning dersom ikke utdanningen av kvalifisert personell øker i takt med behovet. Departementet vil komme tilbake til dette spørsmålet under punkt 6.5 nedenfor.

6.3.2 Farmakogenetikk

Farmakogenetikken (pharmacogenetics, pharmacogenomics) studerer genetiske forskjeller mellom individer i reaksjon på tilførte medikamenter og, i bredere forstand, på såkalte xenobiotika (stoffer som er fremmede for organismen). Xenobiotika kan for eksempel være stoffer i maten, miljøgifter, stoffer man utsettes for på visse arbeidsplasser og tobakksrøyk. Farmakogenetikk har vært et begrep siden femtitallet, men interessen for det var lenge liten.

Mange medisiner har den ønskede virkning hos de aller fleste, men forkastes fordi de gir alvorlige bivirkninger hos andre. Dersom genetiske faktorer kan identifiseres som ansvarlige for disse bivirkningene, kan medisinen likevel tas i bruk – forutsatt at pasientene genteres. De siste årene har man funnet en del slike genetiske faktorer, og det er disse farmakogenetikken søker å kartlegge. De store farmasøytiske konsernene legger i dag ned mye

ressurser i farmakogenetisk forskning. De mest optimistiske ser for seg at medisinsk behandling i fremtiden vil «skreddersys» hver enkelt pasient, på bakgrunn av hva slags genetisk utrustning hver enkelt har.

Et eksempel på en tilstand der farmakogenetikken kan få stor praktisk betydning, er malign hypertermi. Mennesker med denne tilstanden kan få livstruende reaksjoner på enkelte anestesimidler, selv om de til daglig er friske og uten symptomer. Dersom anestesilegen på forhånd kjenner til at en pasient er eller kan være disponert for malign hypertermi, kan han eller hun ta forholdsregler som hindrer en livstruende situasjon.

De fleste farmakogenetiske undersøkelser vil etter bioteknologiloven være prediktive eller presymptomatiske undersøkelser og dermed falle inn under lovens bestemmelser om godkjenning, veiledning og samtykke. Dette vil i fremtiden kunne gjøre det vanskelig å dra nytte av slike undersøkelser. Det kan for eksempel tenkes akutte situasjoner der et sykehus vil ha behov for å foreta en farmakogenetisk undersøkelse uten å være godkjent etter loven og uten at det er praktisk mulig å gi genetisk veiledning og innhente skriftlig samtykke. Mye kan tale for at man bør ha mulighet for å gjøre unntak fra lovens krav om bl.a godkjenning for slike tilfeller. Departementet vil komme tilbake til dette spørsmålet i forbindelse med det senere lovforslaget.

6.3.3 Masseundersøkelser/screening

Innledning

«Screening» brukes i flere forskjellige betydninger innen medisinsk genetik; her skal det forstås som helsekontroller organisert som masseundersøkelser, rettet mot befolkningsgrupper som er definert ut fra enkle kriterier. Bruk av genetiske tester ved slike undersøkelser er drøftet i forarbeidene til bioteknologiloven, der det blant annet heter at:

«Masseundersøkelser skal bare finne sted hvis det finnes klare behandlingsmessige gevinster for den enkelte» (St. meld. nr. 25 (1992-93))

Stortinget sluttet seg til dette prinsippet. Uttalelsen i forarbeidene ble likevel ikke fulgt opp med noen konkrete bestemmelser i loven. Etter hvert som den teknologiske utviklingen gjør genetiske undersøkelser billigere og mer presise, vil trolig spørsmålet om genetiske undersøkelser for ulike sykdommer dukke opp stadig oftere.

Hensikten med screeningundersøkelser i helsetjenesten er som regel å oppdage sykdom, eller sykdomsdisposisjon, på et tidlig stadium. Dette kan være ønskelig for sykdommer eller tilstander der behandling på et tidlig stadium gir bedre prognose enn behandling på et senere stadium. I det følgende vil departementet kort peke på noen aktuelle former for screeningprogrammer. Det må understrekes at det er genetisk screening som diskuteres i denne meldingen; departementet har her ingen ambisjoner om å ta opp screeningproblematikken i sin fulle bredde. Det vises for øvrig til St.meld. nr. 26 (1999-2000) pkt. 6.4 som drøfter hvilke krav som bør stilles til fremtidige screeningtiltak.

Nyfødtscreening

Som nevnt i 6.2. ovenfor utføres det i Norge i dag genetisk nyfødtscreening for én sykdom – Føllings sykdom (phenylketonuri eller PKU). I samme blodprøve testes det også for hypothyreose, men denne undersøkelsen kan neppe karakteriseres som en genetisk undersøkelse. Begge sykdommer er alvorlige stoffskiftesykdommer som kan behandles med godt resultat dersom behandlingen starter tidlig nok. Selve testen er relativt enkel, og det er bred tilslutning til dette screeningprogrammet i Norge.

Nyfødtscreeningen i flere vestlige land omfatter andre tilstander enn i Norge. I Sverige testes alle nyfødte også for galatoksemi (en arvelig stoffskiftesykdom) og adrenogenitalt syndrom (en tilstand som bl.a innebærer overproduksjon av mannlige kjønnshormoner). I Danmark er det satt i gang forsøk med nyfødtscreening for adrenogenitalt syndrom. I USA screenes nyfødte for adrenogenitalt syndrom, galaktosemi og hemoglobinsykdommer i et stort antall stater.

Tabell 6.2: Utvalgte genetiske masseundersøkelser av nyfødte i enkelte vestlige land

Sykdom/tilstand	Norge	Danmark	Sverige	USA
Føllings sykdom	X	X	X	X
Adrenogenitalt syndrom		(X)	X	(X)
Galaktosemi			X	(X)
Hemoglobinsykdommer				(X)

Det kan være ulike grunner til at en masseundersøkelse av nyfødte som er aktuell i ett land, ikke er det i et annet. Nyfødtscreening for hemoglobinsykdommer (sigdcelleanemi og thalassemi) er for eksempel bare aktuelt i enkelte etniske populasjoner. Masseundersøkelser av nyfødte for galaktosemi har vært utført på rutinebasis i Sverige i en årrekke, mens Dansk Pædiatrisk Selskab ikke anbefaler slik screening i Danmark. En grundig totalvurdering av kostnader og gevinster, ulemper og fordeler, må gå forut for et helsetiltak i så stor skala, og slike vurderinger kan gi ulikt resultat fra land til land.

Vi må like fullt forvente at det i årene fremover vil komme forslag om utvidelse av den norske nyfødtscreeningen. Teknologiske nyvinninger gjør f.eks. at kostnader forbundet med slike undersøkelser blir stadig lavere. Selve prøvetakingen er allerede organisert i forbindelse med Føllings-prøvene, så nye undersøkelser vil kunne være svært kostnadseffektive. I USA og England er det gjort forsøk med såkalt «tandem-massespektromi» i forbindelse med nyfødtscreening. Denne metoden gjør det mulig å fastslå tilstedeværelse eller fravær av en rekke sykdomsrelaterte stoffskifteprodukter i en og samme undersøkelse og med høy presisjon.

Screening av bestemte etniske grupper

Enkelte mutasjoner (genforandringer) som er knyttet til sykdom er hyppigere representert i visse populasjoner enn i andre. Hemoglobinsykdommene sigdcelleanemi og thalassemi er for eksempel langt vanligere i Middelhavslandene enn her. Her hjemme synes mutasjoner i BRCA1-genet som disponerer for

bryst- og eggstokkreft å være vanligere i Rogaland enn i andre deler av landet. Slike forhold kunne tilsa at masseundersøkelser av bestemte etniske grupper var en effektiv måte å identifisere individer med høy risiko for sykdom på. Flere land har gjennomført screeningprogrammer i etniske minoriteter. Denne formen for utblinking av hele befolkningsgrupper reiser imidlertid en rekke problemer hva stigmatisering angår, blant annet knyttet til arbeidsliv og forsikringsspørsmål. Amerikanske masseundersøkelser av den afro-amerikanske befolkningen for sigdcelleanemi på syttitallet skapte således en rekke problemer for de som ble identifisert som friske bærere av sykdomsgenet og bidro til å stigmatisere en hel befolkningsgruppe.

Andre former for screening

Det er bred internasjonal enighet om at man ikke bør underkaste barn medisinske undersøkelser som de ikke forstår rekkevidden av, med mindre de har klare medisinske fordeler av det. Sykdommer med relativt sent sykdomsutbrudd vil derfor ikke være aktuelle for nyfødtscreening, men de kan være aktuelle for masseundersøkelsesprogrammer i den voksne befolkning. Flere slike programmer er eller er i ferd med å bli iverksatt i Norge i dag. Det best kjente eksempelet er kanskje mammografiscreeningen av kvinner mellom 50 og 69 år.

Fra 1999-2001 har det pågått et screeningprosjekt for tykktarmskreft i fylkene Oslo og Telemark. Dette har vært et forsøksprosjekt hvor hensikten har vært å avklare verdien av masseundersøkelser med sikte på redusert dødelighet. Hovedprosjektet er nå avsluttet og vil bli fulgt opp av Kreftregisteret. I en rapport fra Senter for medisinsk metodevurdering fremkommer det at det er for tidlig å trekke sikre slutninger om screening for tykktarmskreft bør utvides til å bli en screening på landsbasis, og at dette tidligst kan skje i 2006-2010 (SMM-rapport nr. 3/2001).

Internasjonalt diskuteres også ulike genetiske masseundersøkelsesprogrammer av denne typen. Et eksempel er arvelig hemokromatose, en av de vanligste arvelige sykdommer i Norge. Hemokromatose er en recessivt arvelig tilstand som medfører overdrevent jernopptak, ofte med organsvikt og tidlig død som følge. Sykdommen kan forhindres dersom den oppdages i en presymptomatisk fase, og genetiske screening vil derfor kunne være en relativt kostnadseffektiv måte å forebygge sykdommen på.

I forhold til gjeldende bioteknologilov er det et problem at masseundersøkelser som må karakteriseres som prediktive eller presymptomatiske, vanskelig lar seg gjennomføre i samsvar med loven. Man kan for eksempel vanskelig godkjenne samtlige institusjoner som skal ta prøven, eller gi genetisk veiledning før, under og etter undersøkelser som gjøres på hele befolkningen.

6.3.4 Utviklingen på det kommersielle markedet

Økt tilgjengelighet

En av de største bekymringene man hadde da bioteknologiloven ble til, var at genetiske undersøkelser skulle bli en del av et privat, markedsstyrt tilbud. Så har ikke skjedd, og bioteknologilovens krav om godkjenning av institusjoner der genetiske undersøkelser finner sted, kan ha bidratt til dette. Seks sykehus

er i dag godkjent for genetiske undersøkelser etter fødselen, samtlige offentlige.

Den største utfordringen når det gjelder å sikre at genetiske undersøkelser foregår i aksepterte former, er trolig «postordretester» og «selvtester». En gentest gir som tidligere nevnt som regel et klart og presist ja- eller neisvar; enten har man visse typer mutasjoner (genforandringer), eller så har man det ikke. Like fullt må dette svaret tolkes. Tolkningen av svaret må blant annet ta hensyn til at mutasjonen alene ikke forteller alt om sykdomsutviklingen, og at man kan ha andre sykdomsrelaterte mutasjoner enn de(n) testen omfatter. Dette er mye av bakgrunnen for retten til genetisk veiledning i bioteknologiloven, og det er også noe av grunnen til kravet om godkjenning av institusjonen; genetiske undersøkelser bør bare foregå ved institusjoner som har den tilstrekkelige kompetanse til å gi pasienten den veiledning han eller hun har krav på i forbindelse med en genetiske undersøkelse. Den største utfordringen i forbindelse med den kommersielle utviklingen som er beskrevet ovenfor, er nettopp å sikre at retten til veiledning blir ivaretatt. Dette lar seg vanskelig gjennomføre når det gjelder postordretester eller selvtester, og problemstillingen blir stadig mer aktuell fordi det må antas at slike tester vil bli stadig lettere tilgjengelig, blant annet via Internett.

6.3.5 Gentester og arvelig kreft

Sosial- og helsedepartementet satte i mars 1998 ned et utvalg som skulle vurdere alle sider ved bruken av gentester i forbindelse med arvelige kreftsykdommer. Utvalgets innstilling («Å vite eller ikke vite. Gentester ved arvelig kreft», NOU 1999:20) forelå i mai 1999. Utredningen handler om bruken av prediktive gentester i forbindelse med kreftsykdommer. Dette er tester som avdekker arvelige sykdomsanlegg, som regel før bæreren av anlegget har utviklet sykdommen. Ikke alle bærere av sykdomsanlegg blir syke. Utvalget anslår at omkring 400 kreftdiagnoser årlig dreier seg om arvelig kreft.

Utvalgets hovedkonklusjoner

Hovedhensikten med bruken av gentester er å kartlegge personer med høy kreftrisiko, slik at disse kan tilbys kontrollopplegg. Kontrollene vil kunne oppdage kreften på et tidlig stadium, og dermed vil også prognosen kunne bedres. Utvalget har lagt vekt på at tilbudet til familier med arvelig kreft skal være likt over hele landet og at det skal være basert på frivillighet. For øvrig konkluderer utvalget med at:

- Gentesting bør først og fremst være et tilbud til personer som på bakgrunn av familiens sykdomshistorie allerede befinner seg i en risikogruppe.
- Tilbudet til disse risikopersonene bør, som i dag, bestå av familieutredning (vurdering av familiens sykdomshistorie), genetisk veiledning, oppfølging (kontroller) og, i visse tilfeller, gentesting. Gentester kan være et supplement til, men kan ikke erstatte, tradisjonell familieutredning.
- Tilbudet videreføres som en regional funksjon. Det bør finnes et tilbud innenfor kreftgenetikk i samtlige helseregioner (inkludert Midt-Norge, som i dag betjenes av Radiumhospitalet).
- Utvalget foreslår at behandlende lege skal kunne rekvirere prediktive gentester av syke personer, med tanke på å finne ut om vedkommende har en arvelig kreftform. Dette er en liberalisering av dagens praksis, siden biote-

knologiloven i dag krever at alle institusjoner som bestiller prediktive gentester skal være godkjent særskilt. Utvalget anbefaler likevel at det skal gis genetisk veiledning i slike tilfeller.

- Bioteknologiloven krever i dag at «undersøkelsestyper og metoder» i forbindelse med gentesting skal godkjennes. Dette er etter utvalgets syn en detaljert og lite hensiktsmessig ordning. I stedet foreslår utvalget at sykdomsgruppa som gjøres til gjenstand for gentesting, skal godkjennes.
- Genetisk testing av barn reguleres i dag tilfredsstillende av bioteknologiloven.
- Preimplantasjonsdiagnostikk (genetiske undersøkelser av embryo før det settes inn i kvinnens livmor) bør ikke finne sted i forbindelse med arvelige kreftsykdommer.
- Prediktiv genetisk testing av fostre bør ikke finne sted i forbindelse med kreftsykdommer. Det er i dag ikke klart om bioteknologiloven regulerer slik testing, så utvalget anbefaler at loven presiseres på dette punktet.
- Dagens restriktive praksis vedrørende oppsøkende genetisk virksomhet bør etter utvalgets syn videreføres.
- Genetisk screening (systematisk gentesting av hele befolkningsgrupper) anbefales ikke i forbindelse med arvelige kreftsykdommer.
- Det bør legges opp til at ulike sider ved den medisinsk-genetiske virksomheten studeres vitenskapelig, slik at virksomhetens effekt kan kartlegges og dokumenteres bedre.
- Utvalget slutter seg til departementets forslag til endring i bioteknologiloven vedrørende forskning.

Høringsrunden

Gentestutvalget fikk bred støtte på de fleste punktene i høringsrunden. Omkring 2/3 av høringsuttalelsene uttrykte full enighet med utvalget. Men de kritiske kommentarene kom fra instanser som har kompetanse på feltet, og bør derfor tillegges vekt. Mye av kritikken omhandlet temaer som ikke ble berørt i stor grad i utredningen, så mye kritikk gikk derfor på mandatet og tolkningen av mandatet (kritikken gikk mer på hva utvalget ikke behandlet enn på de foreslåtte tiltakene).

Høringsinstansene delte stort sett utvalgets restriktive holdninger og reserverasjoner i forhold til potensielt negative aspekter ved utviklingen innenfor dette feltet. Noe av kritikken mot utvalget var at den ikke gikk langt nok i denne retningen.

Flere høringsinstanser argumenterte for viktigheten av at genetiske data ikke må være tilgjengelige for forsikringsselskaper, arbeidsgivere og andre som ville kunne ønske slik informasjon (utvalget påpekte i utredningen at dette temaet ble behandlet av andre utvalg, og at de derfor ikke gikk nærmere inn på disse problemstillingene).

Tre høringsinstanser uttrykte sterk motstand mot patentering av genetisk materiale og genetiske tester, og beklaget at utvalget ikke drøftet dette nærmere (utvalget hadde «sterke prinsipielle innvendinger mot en slik praksis», men konkluderte at en grundig drøfting av problemfeltet ville «sprengne rammene» for utredningen).

Utredningen ble av fire instanser kritisert for å ha en for ensidig biologisk/genetisk tilnærming til temaet. Derved ignorerte den andre (psykososiale og

antropologiske) perspektiver som er representert i den internasjonale fagdebatten.

Enkelte høringsinstanser var negative til utvalgets forslag om at behandlende lege skal kunne rekvirere gentest ved kreftsyndrom og informere og veilede pasienter. Denne oppgaven, påpekte mange, må utføres av en kvalifisert genetisk veileder. Et annet omdiskutert tema var etableringen av en nasjonal familiejournal, hvor flere instanser henviste til hensynet til personvern og faren for misbruk og illegitimt innsyn (utvalget foreslo at et hurtigarbeidende utvalg skulle utrede dette nærmere).

Departementet vil legge utvalgets arbeid, og høringsinstansenes synspunkter, til grunn for det videre arbeidet med genetiske undersøkelser etter fødselen.

6.4 Andre land og internasjonale organer

6.4.1 Innledning

Reguleringen av genetiske undersøkelser etter fødselen varierer sterkt i Europa. Enkelte land, som Norge, Frankrike og Østerrike, har en relativt omfattende regulering på området, mens andre, som Hellas, ikke har noen særskilt regulering av genetiske undersøkelser. Norden unntatt Norge befinner seg stort sett et sted midt imellom disse ytterpunktene; med et godt utbygd lovverk for helsesektoren generelt, men uten særskilt regulering av gentesting. Nedenfor følger korte beskrivelser av rett og praksis vedrørende genetiske undersøkelser etter fødselen i et utvalg europeiske land.

6.4.2 Østerrike

Østerrikes genteknologilov fra 1994 (BGB 510/1994) er nokså lik den norske bioteknologiloven. Den regulerer bruken av gentester (DNA-, RNA- og kromosomanalyser) for sykdomsrelaterte gener, og slår fast at slike tester bare skal benyttes i vitenskapelige eller medisinske øyemed. Det er forbudt for arbeidsgivere og forsikringsselskap å samle, be om og bruke resultater fra genetiske tester. Institusjoner som utfører prediktive og arvebærerdiagnostiske gentester, må godkjennes av myndighetene. Det skal gis genetiske veiledning før og etter prediktive gentester. Sykdomsdiagnostiske gentester krever ikke godkjenning, men også resultatene fra slike undersøkelser er beskyttet.

Det finnes tre «genetiske sentre» i Østerrike som utfører gentester for en rekke sykdommer, gir genetisk veiledning og driver forskning og utdanning. I tillegg tilbyr flere større sykehus og enkelte privatklinikker gentester. Likevel er det i Østerrike mangel på kvalifiserte genetikere og genetiske veiledere.

6.4.3 Frankrike

Den franske lov om respekt for menneskekroppen (94-653) slår fast at gentesting bare kan utføres i medisinske, forskningsmessige eller juridiske øyemed. Prinsipper om samtykke, informasjon og opplysning må ivaretas. Lov 95-116 gir nærmere bestemmelser om hvordan gentesting med medisinske siktemål

skal foregå. Leger, biologer og farmasøyter med tilstrekkelig kompetanse kan foreta genetiske undersøkelser.

Gentester utføres i Frankrike både i offentlige og private sykehus og klinikker.

6.4.4 Sverige

Den svenske «Lag om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar» krever at myndighetene (Socialstyrelsen) skal godkjenne gentesting i forbindelse med screening-programmer. Loven angir hva slags hensyn som må ivaretas dersom slike undersøkelser skal godkjennes. Per 2001 hadde ingen søkt Socialstyrelsen om tillatelse til å drive genetisk screening.

Vanlig, individbasert gentesting faller ikke inn under den svenske genteknikk-loven. Slike undersøkelser reguleres derfor på samme måte som helsetjenesten for øvrig.

Den svenske regjeringen satte i 2001 ned en komité som skal vurdere en rekke bioteknologiske spørsmål. Komitéen skal blant annet vurdere gjeldende lovgivning om screening og bruk av genetiske opplysninger i arbeidslivet og i forsikringsssammenheng. Komiteen skal avgi sin innstilling i februar 2003.

6.4.5 Danmark

Det er i Danmark forbudt å bruke prediktiv genetisk testing i arbeidslivet (iflg Lov om brug av helbredsoplysninger m v på arbejdsmarkedet) og forsikringsmarkedet (iflg Lov om forsikringsaftaler og Lov om tilsyn med firmapensionskasser). For øvrig er bruken av genetiske undersøkelser underlagt den samme lovgivning som helsetjenesten ellers. Særlig relevante er reglene om legens plikter (Lægeloven av 1995) og pasientens rettigheter (Patientretsstillingsloven av 1998). Gentesting drives i Danmark nesten utelukkende av den offentlige helsetjenesten. Det finnes foreløpig ingen akkreditering- eller lisensordninger for laboratoriene som utfører selve gentesting.

Det danske IT- og forskningsministeren satte i 2001 ned et utvalg (Genteknologiutvalget) som har fått i oppdrag å vurdere nærmere muligheter og risiki ved bio- og genteknologi. Utvalget skal blant annet vurdere problemstillinger i forbindelse med genetiske undersøkelser av friske mennesker og genterapi. Utvalgets rapport forventes å foreligge i løpet av 2002.

6.4.6 Finland

Gentester har vært utført i Finland siden begynnelsen av nittitallet. Finland har ingen lov som regulerer genetiske undersøkelser av mennesker særskilt, så slike undersøkelser er underlagt øvrig helselovgivning. Denne lovgivningen inneholder blant annet regler om pasientens rett til informasjon og informert samtykke, bruken av medisinsk utstyr og beskyttelse av medisinske opplysninger. Et arbeidsutvalg nedsatt av det finske sosial- og helsedepartementet avga i 1998 en rapport med anbefalinger om retningslinjer for kvalitetssikring, tilsyn, genetisk veiledning og bruk av genetisk informasjon i forbindelse med gentesting.

6.4.7 Internasjonale retningslinjer

Moderne bioteknologi har vært diskutert i internasjonale organer fra et tidlig tidspunkt, og diskusjonene har i flere tilfeller munnet ut i et sett med retningslinjer e l. Nedenfor refereres to dokumenter av denne typen: UNESCOs Erklæring om det menneskelige genom og menneskerettigheter og Europarådets Konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin. I tillegg gjengis hovedpunktene i et EU-direktiv som vil kunne få konsekvenser for tilgjengeligheten av gentester i Norge.

UNESCOs deklarasjon om menneskerettigheter og arvemateriale

FNs organisasjon for utdanning, vitenskap og kultur, UNESCO, satte i 1993 ned en komitee for bioetikk. Tanken var å overvåke utviklingen innenfor biovitenskapene i lys av grunnleggende menneskerettigheter. Samtidig fikk komiteen i oppdrag å forfatte et utkast til en erklæring om det menneskelige genom (arvematerialet) og menneskerettigheter. Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights ble enstemmig vedtatt på UNESCOs generalforsamling den 11. november 1997.

Det er særlig erklæringens artikler 5-9 som berører genetiske undersøkelser etter fødselen. Det slås her fast at individet på forhånd skal ha gitt sitt frie og velinformerte samtykke til all forskning, undersøkelse og behandling som berører hans eller hennes arvemateriale, og hun eller han skal forbeholdes retten til ikke å vite om resultater. Forskning, undersøkelse eller behandling av individer som ikke er i stand til å samtykke skal bare utføres i den grad det er direkte til hans eller hennes eget beste. Ingen skal kunne diskrimineres på bakgrunn av genetiske egenskaper, og genetisk informasjon skal være konfidensiell. Individet skal ha rett til erstatning for skade påført han eller henne som en direkte følge av intervensjon med hans eller hennes arvemateriale.

I de avsluttende artiklene 20-25 heter det blant annet at stater bør søke å fremme erklæringens prinsipper, for eksempel gjennom utdanning og forskning.

Europarådskonvensjonen om menneskerettigheter og biomedisin

Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin ble vedtatt av ministerkomiteen 19. november 1996. Norge undertegnet konvensjonen 4. april 1997.

I forhold til genetiske undersøkelser etter fødselen, er det særlig kapittel IV, Menneskets arveanlegg, som er av betydning. Andre relevante kapitler i denne sammenheng er kapittel II, som handler om samtykke, og kapittel III, som inneholder regler om privatliv og informasjon.

Artikkel 19 (kapittel III) stiller krav til privatliv og rett til informasjon. Enhver har krav på respekt for privatlivet med hensyn til opplysninger om hans eller hennes helse. Enhver har også krav på å få kjennskap til alle opplysninger som samles inn om hans eller hennes helse. Like fullt skal enkeltpersoners ønske om ikke å bli gjort kjent med disse opplysningene respekteres. Rettigheter vedrørende nevnte helseopplysninger kan i unntakstilfeller i pasientens interesse begrenses ved lov.

Artikkel 11 (kap IV) inneholder krav til ikke-diskriminering, idet enhver form for diskriminering av en person på bakgrunn av hans eller hennes genetiske arv er forbudt.

Artikkel 12 (kapittel IV) handler om prediktive genetiske tester. Tester som kan benyttes for å forutsi genetiske sykdommer, eller som tjener enten til å identifisere den testede som bærer av et gen som er ansvarlig for en sykdom, eller til å påvise en genetisk disposisjon eller mottakelighet for en sykdom, må bare utføres til helseformål eller til vitenskapelig forskning knyttet til helseformål og under forutsetning av tilstrekkelig genetisk rådgivning.

EUs direktiv om in vitro diagnostisk medisinsk utstyr

«In vitro diagnostisk medisinsk utstyr» (IVD-utstyr) er utstyr som brukes til å ta prøvemateriale fra en person og analysere dette utenfor personens kropp med sikte på diagnostisering. IVD-utstyr vil følgelig normalt inngå som et helt vesentlig teknisk instrument i forskjellig utstyr til gentesting, herunder det som tidligere i meldingen (punkt 6.2.5) har vært omtalt som «postordretester» og «selvtester». Det foreligger nå et EU-direktiv om IVD-utstyr (98/79/EC) som, som en følge av EØS-avtalen, er implementert i forskrift 12. januar 1995 nr. 25 om medisinsk utstyr.

Direktivet stiller en rekke krav til IVD-produktene før disse kan slippes ut på markedet. På linje med annet medisinsk utstyr, vil også disse bli CE-merket som et synlig tegn på at utstyret oppfyller de krav som stilles, og at de ikke kan nektes markedsført i EØS.

Grovt sett deler direktivet IVD-utstyr i tre grupper. Den første er en høyrisikogruppe som krever vurdering av et teknisk kontrollorgan. Hertil hører bl.a. utstyr til prøvetaking i forbindelse med mulig alvorlig blodsmitte. Den andre gruppen består av mer vanlige prøvetyper som kan underlegges produsentenes egne vurderinger. Den tredje gruppen er selvtester. Til slike stilles det spesielle krav til bruksanvisning og brukervennlighet. Direktivet skal for øvrig blant annet sikre at utstyret bare kan markedsføres og tas i bruk dersom det er godkjent, og at utstyr som er godkjent kan markedsføres og tas i bruk.

Departementet vil komme tilbake til forholdet mellom IVD-direktivet og bioteknologiloven under pkt. 6.6.2 nedenfor.

6.5 Erfaringer med administrering og praktisering av loven

6.5.1 Genetiske undersøkelser – lovens virkeområde

Definisjon av genetiske undersøkelser

Det mest grunnleggende tolkningsspørsmålet som har oppstått i forbindelse med kapittel 6 i bioteknologiloven, er hva som skal forstås med begrepet «genetiske undersøkelser». Det er i utgangspunktet mange måter å skaffe informasjon om arveanlegg på. Den mest direkte metoden er gentester i egentlig forstand – analyser av arvestoffet, direkte på DNA eller indirekte på RNA. En mer indirekte metode er analyser av proteiner eller stoffskifteprodukter i blodet som indikerer nærværet av bestemte arveegenskaper. Man kan også påvise fysiske kjennetegn på kroppsdeler eller organer som kan

være assosiert med genfeil og sykdomsutvikling. En annen vei til informasjon om arveegenskaper er familieutredning – undersøkelser av sykdomsforekomst i familien som kan indikere hvorvidt visse sykdommer går i arv i familien. I vid forstand kan altså genetiske undersøkelser tenkes å omfatte alt fra et enkelt spørreskjema om sykdom i familien på et legekontor, til en biokjemisk analyse av arvestoffet i en blodprøve på et laboratorium.

Boks 6.1 Bioteknologilovens viktigste kategorier av genetiske undersøkelser

- genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose, det vil si diagnostikk av pasienter med allerede påvist eller mistenkt sykdom.
- genetiske presymptomatiske undersøkelser, eller undersøkelser for å påvise om en person har arvelige sykdomsanlegg som først vil gi sykdom senere i livet.
- genetiske prediktive undersøkelser, det vil si undersøkelser for å granske friske menneskers arveanlegg med tanke på å vurdere arvelig disposisjon for sykdom som eventuelt kan inntreffe senere i livet.
- genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner.
- genetiske undersøkelser for å bestemme kjønnsstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål.

Selve lovteksten gir ingen indikasjoner på hvilke typer undersøkelser som man har ment at skulle omfattes. Forarbeidene til loven tyder imidlertid på at man har hatt en nokså vid definisjon i tankene. På denne bakgrunn har Helsetilsynet definert følgende undersøkelser som genetiske:

«Genetisk utredning av familiær sykdom eller sykdomsdisposisjon, og alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om individets arveegenskaper.» (Rundskriv IK-34/96)

I ettertid har imidlertid Helsetilsynet sett behov for en klarere definisjon av hva man har ønsket å legge i begrepet genetiske undersøkelser. Definisjonen har stor betydning for hva lovens øvrige bestemmelser faktisk regulerer – for eksempel kravene om godkjenning, kravet om samtykke, retten til genetisk veiledning og forbudet mot bruk av informasjon fremkommet ved genetiske undersøkelser. I NOU 2000:23 (Røsægutvalget) etterlyses en klargjøring av definisjonen i forbindelse med forsikringselskapers bruk av helseopplysninger. Utvalgets flertall anbefaler at forbudet presiseres i retning av at det bare gjelder nærmere bestemte bioteknologiske prøver. Dette begrunnes med at det er slike prøver som i sin tid foranlediget loven, og at det er liten grunn til å sondre mellom opplysninger om biologisk arv generelt og andre opplysninger av personlig karakter.

Diskusjonen om hvorvidt forbudet mot bruk av genetisk informasjon i forsikringsammenheng også bør omfatte familieopplysninger, viser at det er behov for å revurdere definisjonen av genetiske undersøkelser. Dette eksempelet illustrerer også at hvilken definisjon man velger må avgjøres i forhold til

hva man ønsker å regulere. Departementet vil komme tilbake til en drøftelse av dette spørsmålet under 6.6.2.

Ulike typer genetiske undersøkelser

Bioteknologiloven § 6-1 deler genetiske undersøkelser inn i fem forskjellige kategorier (se "" i boks 6.1). Det er bare de fire første som angår medisinsk bruk av bioteknologi i egentlig forstand, og det er disse det vil bli fokusert på nedenfor. Den femte kategorien, genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål, kom til som en endring i 1997. Endringen innebærer at kjønnsstesting er forbudt i idrettssammenheng. Erfaringene med loven har vist at det kan være vanskelig å skille skarpt mellom flere av de nevnte kategoriene. Det viktigste problemet i så måte er skillet mellom bokstav a på den ene siden, og b, c og d på den andre. Dette er det vesentligste skillet, siden bokstav a er unntatt fra de øvrige bestemmelsene i kapittel 6. Skillet mellom genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose (bokstav a) og andre genetiske undersøkelser (bokstavene b, c og d) er derfor bestemmende for hva som reguleres av loven.

Grunnen til at de ulike bestemmelsene ikke gjelder for sykdomsdiagnostiske genetiske undersøkelser, var i utgangspunktet at diagnostiske gentester ikke skiller seg vesentlig fra andre typer medisinske undersøkelser. Den gang loven ble vedtatt, anså man at det gikk et prinsipielt skille mellom bruk av genteknologi innen sykdomsdiagnostikk og bruk av genteknologi for å forutsi risiko for alvorlig fremtidig sykdom hos friske mennesker.

I praksis har det imidlertid ikke vist seg like enkelt å skille sykdomsdiagnostiske undersøkelser fra prediktive undersøkelser. Enkelte typer undersøkelser kan for eksempel både karakteriseres som diagnostiske og prediktive. I følge forarbeidene (Ot. prp. nr 37 (1993-94) side 54) skal bokstav a omfatte diagnostikk av pasienter med påvist eller mistenkt sykdom, der mistenkt sykdom anses å omfatte tilfeller der pasienten har symptomer og/eller tegn på sykdom. Det forhold at øvrige familiemedlemmer har symptomer eller tegn på sykdom er alene ikke tilstrekkelig til å anse at en pasient har mistenkt sykdom (jf. Statens helsetilsyns rundskriv IK-34/96). En genetisk undersøkelse av en brystkreftpasient vil etter dette kunne passere som en sykdomsdiagnostisk test, og derved falle utenfor godkjenningsordninger og øvrige bestemmelser. Men selv om undersøkelsen er diagnostisk i forhold til brystkreftdiagnosen, kan den likevel også være prediktiv. En del av de genfeil som forårsaker arvelig brystkreft, gir også høy risiko for eggstokkreft. I forhold til eggstokkreft-diagnosen vil den samme undersøkelsen være prediktiv og dermed falle inn under bioteknologilovens bestemmelser. I tillegg kan undersøkelsen få store konsekvenser for familien. Siden det i praksis vil være den enkelte institusjon/avdeling som må avgjøre om en gitt undersøkelse faller inn under § 6-1 a eller b/c/d, vil dette problemet kunne utgjøre en svakhet i loven. Departementet vil komme tilbake til en drøftelse av dette problemet under punkt 6.6.

Som nevnt kan det også være problematisk å skille skarpt mellom bokstavene b og c og mellom bokstavene c og d, men siden disse bokstavene er

regulert likt i loven, har ikke dette medført vesentlige problemer i praktiseringen av loven.

6.5.2 Samfunnets styring og kontroll

Bioteknologiloven inneholder to typer virkemidler til samfunnsmessig styring og kontroll med genetiske undersøkelser etter fødselen; godkjenningsordninger og rapporteringsplikt. I tillegg er medisinsk bruk av bioteknologi underlagt det samme generelle tilsynet som helsetjenesten for øvrig. En av ideene bak godkjenningsordningene, var at samfunnets styring med bioteknologi burde ligge i forkant av utviklingen; ingen gentester burde tas i bruk uten at de var nøye vurdert på forhånd. Ordningen med rapportering skulle ivareta behovet for kontroll med hva som faktisk skjer på området.

Godkjenning av undersøkelsestyper og metoder

Loven krever at departementet skal ha gitt særskilt godkjenning før undersøkelsestyper og metoder etter bokstav b, c eller d tas i bruk, jf. § 6-3. (se boks 6.1). Bakgrunnen for denne godkjenningsordningen var at man da loven ble vedtatt følte et behov for lovregulering på et område som var (og fortsatt er) i sterk vekst og som ingen kunne overskue konsekvensene av. Slik regulering burde skje i forkant av utviklingen. Samfunnsmessige og etiske spørsmål skulle vektlegges:

«Før godkjenning gis, eventuelt avslås, kan departementet bestemme at det skal gjennomføres en offentlig høring. En slik høring kan belyse særlige samfunnsmessige eller etiske spørsmål, og gi grupper som representerer forskjellige interesser, anledning til å uttale seg. Bioteknologinemnda skal uttale seg om etiske og samfunnsmessige vurderinger før departementet eventuelt gir godkjenning.» (Ot prp nr 37 (1993-94), side 38-39)

I praksis har det vært Helsetilsynet (Sosial- og helsedirektoratet fra 1. januar 2002) som etter delegasjon har behandlet søknader om godkjenning, etter at Bioteknologinemnda har uttalt seg. Det har ikke vært arrangert offentlige høringer av den typen forarbeidene omtaler. Likevel har saksbehandlingen i forbindelse med søknader om godkjenning etter bioteknologiloven § 6-3 vært relativt omfattende. Ikke minst skyldes dette at loven krever at både «undersøkelsestyper og metoder» skal godkjennes. Det har også oppstått tvil om hva det konkret siktes til med denne formuleringen. (jf. Rundskriv IK-34/96 fra Helsetilsynet). Det kan diskuteres hvorvidt ordningen burde forenkles, et spørsmål som vil bli behandlet under punkt 6.6.3. nedenfor.

Godkjenning av institusjoner og rapporteringsplikt

Bioteknologiloven inneholder også en bestemmelse om at institusjonen som utfører genetiske undersøkelser, skal godkjennes (§ 8-1). Enhver institusjon som er godkjent for slik virksomhet skal dessuten gi skriftlig rapport om virksomheten (§ 8-2). Disse bestemmelsene er omtalt i meldingens kapittel 8.

6.5.3 Veiledning og samtykke

Veiledning og samtykke ved genetiske undersøkelser

Bioteknologiloven § 6-4 krever at det forut for enhver genetisk undersøkelse som faller inn under § 6-1 b, c og d, skal foreligge et skriftlig samtykke fra den person som skal undersøkes. I tillegg skal den som undersøkes gis omfattende genetisk veiledning både før, under og etter at undersøkelsen er foretatt (§ 6-5). Det kreves eget samtykke til registrering av resultatet av slike undersøkelser. På disse områdene har det vært en viss tolkningstvil, jf. boks 6.2.

All helsehjelp krever som hovedregel pasientens samtykke, jf. pasientrettighetsloven § 4-1. Årsaken til at man følte behov for en bestemmelse om skriftlig samtykke ved genetiske undersøkelser, var at slike undersøkelser på en rekke punkter skiller seg fra andre medisinske undersøkelser – særlig på grunn av egenskaper ved den informasjon de kan avdekke:

«Tester basert på kunnskap om friske menneskers arveanlegg er forskjellig fra andre medisinske tester på grunn av den informasjon slike tester kan gi. Den genetiske utrustning et menneske er født med – både arveanlegg som medfører eller som kan medføre sykdom, bærertilstand for sykdom, disposisjon for sykdom og arveanlegg for normale egenskaper – utgjør en grunnleggende forutsetning for et menneskes liv.» (Ot. prp. nr 37 (1993-94) side 36)

Kravet om samtykke må sees i sammenheng med bestemmelsen om genetisk veiledning:

«Det er viktig at personer som vurderer å få foretatt en genetisk undersøkelse får omfattende informasjon om alle aspekter ved prøvetakingen, analysen og eventuelt hva resultatet kan innebære for dem. Denne informasjonen skal gis før genetisk undersøkelse foretas, slik at den enkelte på dette grunnlag kan bestemme om vedkommende vil gjennomgå en genetisk undersøkelse.» (Ot. prp. nr. 37 (1993-94) side 55)

Krav om genetisk veiledning og skriftlig samtykke har etter alt å dømme aksept i fagmiljøene. I hvert fall gjelder dette i forhold til alvorlige tilstander, selv om det også her vil være ulike oppfatninger med hensyn til hvor omfattende veiledningen skal være i den konkrete pasientsituasjon.

Boks 6.2 Eksempler på tolkningsproblemer og uklarheter som har oppstått

i forbindelse med bioteknologiloven §§ 6-4 og 6-5:

- sikter man med betegnelsen «registrering» av prøveresultater til noe annet enn ordinær journalføring?
- hva innebærer formuleringen «omfattende genetisk veiledning»?
- Andre steder i bioteknologiloven brukes kun «genetisk veiledning».
- hvilken form bør den genetiske veiledning ha (skriftlig eller muntlig)?
- hva slags kompetanse bør den genetiske veileder ha?

6.5.4 Genetiske undersøkelser av barn

Bioteknologiloven inneholder flere bestemmelser som vedrører barn. I forarbeidene (Ot. prp. nr. 37 (1993-94) side 56) heter det blant annet:

«Generelt gjelder at det bare er etisk forsvarlig å utsette et menneske for en mulig risiko når vedkommende er klar over risikoen og frivillig gir sitt samtykke. Når det gjelder barn, er situasjonen ofte at man ikke vet hvor meget barnet forstår. Det er også vanskelig å si når et barn gir etter for mer eller mindre bevisst press fra sine omgivelser.»

Dessuten gjør faren for stigmatisering – både i og utenfor familien – at genetiske undersøkelser av barn kun bør finne sted på medisinske indikasjoner. Bioteknologiloven slår derfor fast at genetisk undersøkelse av barn under 16 år som hovedregel ikke skal foretas. Slike undersøkelser kan likevel foretas dersom de kan påvise forhold som ved dokumentert behandling kan redusere helseskade hos barnet. Dersom tidlig diagnostikk er av vesentlig betydning for eventuell behandling av sykdommen eller for bedring av prognosen, kan foreldrene kreve å få undersøkelsen utført. Før det foretas genetisk undersøkelse på barn under 16 år, må det innhentes samtykke fra barnets foreldre eller andre foresatte, og genetisk veiledning skal også gis til disse. Også i forhold til lovens bestemmelser om genetiske undersøkelser av barn har det vært en viss tolkningstvil, jf. boks 6.3.

Bestemmelsene er i tråd med internasjonale retningslinjer og synes å ha fungert etter intensjonen.

Boks 6.3 Eksempler på tolkningsproblemer og uklarheter som har oppstått i forbindelse med bioteknologiloven § 6-6

- innebærer kravet om foreldrenes samtykke at begge foreldre må samtykke, eller er det tilstrekkelig med samtykke bare fra den ene?
- hva er forholdet mellom de to formuleringene «dersom [undersøkelsen] kan påvise forhold som ved dokumentert behandling kan redusere helseskade hos barnet» og «dersom tidlig diagnostikk er av vesentlig betydning for bedring av prognosen»?

6.5.5 Genetisk informasjon

Forbud mot bruk av genetiske opplysninger

Kravet om informert samtykke som ble omtalt i forrige avsnitt har også nær sammenheng med personvern hensyn. I forarbeidene til bioteknologiloven blir det understreket at opplysninger som genetiske undersøkelser gir, er svært sensitive:

«Genetiske opplysninger inneholder et informasjonspotensiale av hittil ukjent størrelsesorden. Dette innebærer at det stilles særlige krav til personvernet hva angår bruk og registrering av slike opplysninger. Det understrekes i St meld nr 25 (1992-93) at det er påkrevet med omfattende regulering av bruk av opplysninger om en persons arveanlegg både for å hindre diskriminering av mennesker på grunnlag av arveanlegg, at opplysninger om arveanlegg brukes til utvelgelse eller ute-

lukkelse av personer, og for å sikre den enkeltes integritet.» (Ot. prp. nr. 37 (1993-94) side 37)

Denne uttalelsen ble fulgt opp med et forbud mot å be om, motta, besitte eller bruke opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser, og mot å spørre om slike undersøkelser har vært utført (§ 6-7). Unntatt fra forbudene er helseinstitusjoner som er godkjent til å utføre genetiske undersøkelser, og leger som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed. Genetiske opplysninger kan benyttes til forskningsformål dersom den opplysningene gjelder har gitt sitt samtykke til dette. Bestemmelsene gjelder ikke opplysninger fremkommet ved diagnostiske undersøkelser eller genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilhørighet. Også når det gjelder § 6-7 har det vært en viss tolkningstvil, jf. boks 6.4.

Boks 6.4 Eksempler på tolkningsproblemer og uklarheter som har oppstått i forbindelse med bioteknologiloven § 6-7

- omfatter forbudet alle genetiske opplysninger eller bare de som er fremkommet etter en genetisk undersøkelse i lovens forstand?
- bør ikke også sensitive opplysninger som har fremkommet ved sykdomsdiagnostiske genetiske undersøkelser omfattes av forbudet?

Forbudet gir opplysninger fremkommet ved genetiske undersøkelser en særlig beskyttelse som ikke gjelder andre helseopplysninger. I år 2000 ble det avgitt to offentlige utredninger som omhandlet bruken av helseopplysninger (inkludert genetiske opplysninger) utenfor helsetjenesten, henholdsvis i forsikringsforhold og i arbeidslivet.

Utvalget som vurderte bruk av helseopplysninger i arbeidslivet (NOU 2001:4) viser til at genetiske opplysninger bare gir et ufullstendig bilde av en arbeidstakers mulige helserisikoer i fremtiden. Det anføres at selv om bruk av genetiske opplysninger kan være fordelaktig i noen situasjoner, er slike opplysninger for usikre til å kunne brukes i arbeidslivet. Utvalget viser også til at det kan være grunn til å frykte at åpning for slik bruk kan føre til at fokus flyttes fra arbeidsmiljøet til individet. Med unntak av et medlem går derfor utvalget inn for å opprettholde bioteknologilovens forbud mot bruk av genetisk informasjon også i arbeidslivet. Høringsrunden viste stor støtte til utvalgets syn.

I NOU 2000:23 om forsikringsselskapers innhenting, bruk og lagring av helseopplysninger (Røsægutvalget) drøftes om bioteknologilovens forbud mot bruk av genetisk informasjon bør oppheves for forsikringsselskapers del. Et knapt flertall av utvalgets medlemmer (7 av 13) går inn for at forsikringsselskaper bør gis en viss tilgang til genetisk informasjon. Dette skal i utgangspunktet bare gjelde opplysninger som forsikringstakeren er kjent med. Ved særlig høye forsikringssummer foreslår utvalgets flertall at forsikringsselskapet også skal kunne be om at forsikringssøkeren underkaster seg helseundersøkelser, herunder genetiske undersøkelser. Flertallet viser til at det i utgangspunktet ikke er grunnlag for å behandle genetiske opplysninger for-

skjellig fra andre helseopplysninger, og at det bør være samsvar mellom premie og risiko. Det anføres også at genetisk informasjon ikke står i en særstilling når det gjelder tilbøyeligheten til å søke helsehjelp. Ethvert legebesøk kan avdekke helserisiko som kan gi forsikringsmessige konsekvenser, og det er ikke grunn til å tro at folk i større grad vil vegre seg for genetiske undersøkelser av forsikringsmessige årsaker. Det vises også til at retten til ikke å vite ivaretas ved at det som hovedregel bare kan spørres etter genetisk informasjon forsikringssøkeren kjenner til. Det legges også vekt på at forsikrings-selskapene ikke bør kunne benytte opplysningene fritt, og at grunnleggende forsikringer bør gis uten helseopplysninger av noe slag.

Utvalgets mindretall (6 av 13) vil opprettholde forbudet mot innhenting og bruk av opplysninger om arveanlegg ved tegning av forsikringsavtaler. Dette gjelder også ved særlig høye forsikringssummer. Mindretallet viser til at prinsipper om menneskeverd og ikke-diskriminering ikke er forenlig med bruk av opplysninger om arveanlegg, uansett hvilken metode som brukes til å frem-skaffe opplysningene. Mindretallet anfører blant annet at genetiske tester er usikre, at det ikke er etisk forsvarlig med gentesting uten behandling som mål og at det vil være en fare for at personer vil utsette å søke genetisk rettet helsehjelp av frykt for at opplysningene senere kan bli brukt mot vedkommende i forsikringssammenheng.

I høringsrunden støttet et stort flertall av høringsinstansene utvalgets mindretall. Blant disse er Bioteknologinemnda, Statens helsetilsyn, Legeforeningen LO, NHO, flere handikaporganisasjoner, Forbrukerrådet og Forbrukerombudet. Utvalgets flertall støttes blant andre av Finansnæringens hovedorganisasjon, Kredittilsynet og Aktuarforeningen.

Departementet vil i det videre arbeidet med oppfølgingen av NOU 2000:23 komme tilbake til de generelle spørsmålene når det gjelder helseopplysninger i forsikring generelt. Når det gjelder departementets vurderinger vedrørende bruk av genetisk informasjon i forsikringssammenheng vises det til pkt. 6.6.3. nedenfor, hvor spørsmål knyttet til behandlingen av genetisk informasjon utenfor helsetjenesten blir kommentert.

Oppsøkende genetisk virksomhet

Såkalt «opsøkende genetisk virksomhet» – tilfeller der opplysninger fremkommet ved genetiske undersøkelser av en pasient, gis til pasientens slektninger uten at disse på forhånd har bedt om dette, ble opprinnelig ikke regulert i bioteknologiloven. Slik virksomhet har vært mye diskutert både før og etter at loven trådte i kraft.

I enkelte deler av det medisinske fagmiljøet ble det etter vedtagelsen av loven gitt uttrykk for et ønske om en ny vurdering av adgangen til å drive oppsøkende genetisk virksomhet. I 1997 ble det på den bakgrunn sendt ut et høringsnotat med forslag til lovregulering av spørsmålet. Høringsrunden viste at det var en utbredt skepsis til høringsnotatet og lovforslaget. I det genetiske fagmiljøet og blant sykehusene var det imidlertid delte meninger om i hvilken grad oppsøkende genetisk virksomhet burde tillates. På bakgrunn av to Dokument:8 forslag, ba deretter Stortinget regjeringen om å fremme forslag til endringer i bioteknologiloven slik at det ble adgang for leger til på visse vilkår å drive oppsøkende genetisk virksomhet. Departementet fremmet derfor i juni

1999 forslag om et nytt kapittel 6a i bioteknologiloven som eksplisitt regulerer oppsøkende genetisk virksomhet – jf. Ot. prp. nr. 93 (1998-99). Det nye kapitlet trådte i kraft i desember 2000. Hovedinnholdet i endringen er at det på nærmere bestemte strenge vilkår er adgang for en lege til å oppsøke en pasients slektninger med sikte på å tilby genetisk veiledning, undersøkelse og eventuelt behandling.

I henhold til bestemmelsen kan departementet ved forskrift eller i det enkelte tilfelle bestemme hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet etter loven. Avgjørelsesmyndigheten i det enkelte tilfelle er delegert til Sosial- og helsedirektoratet. En forskrift om oppsøkende genetisk virksomhet ble sendt på høring 24. januar 2002.

Spørsmålet om oppsøkende genetisk virksomhet har som nevnt vært sterkt omdiskutert. Skepsisen mot slik virksomhet har blant annet vært knyttet til taushetspliktproblematikk og hensynet til pasientens og slektingenes personvern. For pasienten er det viktig å verne om muligheten til å ha kontroll over opplysninger om seg selv, ønske om anonymitet og behovet for beskyttet kommunikasjon mellom pasient og helsetjenesten. Hensynet til slektingenes personvern gjelder blant annet hensynet til vern om privatlivets fred og retten til å kunne si nei til informasjon som vedkommende ikke ønsker å motta.

Under stortingsbehandlingen la Sosialkomitéens flertall blant annet vekt på at bestemmelsen ikke innebærer en adgang til å drive generell systematisk oppsøkende genetisk virksomhet, og at hovedregelen skal være at pasienten selv informerer sine slektninger. Flertallet forutsatte videre at det etter den oppsøkende genetiske virksomhet vil skje en forsvarlig oppfølgende medisinsk virksomhet i de tilfeller hvor det påvises sykdom. Komitéen pekte videre på at lovbestemmelsen kun gir adgang, ikke plikt til å drive oppsøkende genetisk virksomhet, og viste til taushetsplikten i helsepersonelloven § 23. (jf. Innst. O. nr. 25 (2000-2001) side 6)

Flertallet pekte ellers på at det måtte legges stor vekt på de erfaringer en praktisering av loven vil gi. Det ble på den bakgrunn truffet et stortingsvedtak hvor regjeringen ble bedt om å gjennomføre en evaluering av erfaringene med oppsøkende genetisk veiledning og legge fram disse for Stortinget etter at loven har vært praktisert i en femårsperiode.

Etter som bioteknologilovens bestemmelse om oppsøkende genetisk virksomhet foreløpig har virket så kort tid er det i denne meldingen for tidlig å vurdere hvordan den har fungert. Departementet vil vise til at erfaringene med bestemmelsen i tråd med Stortingets vedtak vil bli evaluert og lagt frem for Stortinget etter år 2005.

6.6 Departementets vurderinger og forslag

Under gjennomgangen av erfaringer med praktisering og administrering av bioteknologiloven i punkt 6.5. ovenfor, ble det nevnt en rekke større og mindre spørsmål knyttet til lovfortolkning. Departementet vil komme tilbake med en odelstingsproposisjon som foreslår konkrete endringsforslag senere. I denne meldingen vil det legges vekt på en drøfting av de mer overordnede prinsipper som departementet vil legge til grunn for reguleringen av medisinsk bruk av bioteknologi.

Tre grunnleggende spørsmål i forhold til reguleringen av genetiske undersøkelser, er hvorfor man ønsker regulering, hvilke typer undersøkelser som bør reguleres, og hvordan. De to siste spørsmålene må sees i lys av det første og av den teknologiske utviklingen på feltet. De følgende drøftelser vil ta disse spørsmålene som sitt utgangspunkt.

6.6.1 Hvorfor regulere genetiske undersøkelser etter fødselen?

Det var flere grunner til at Stortinget i sin tid ønsket et lovverk som regulerte genetiske undersøkelser etter fødselen. De fleste var knyttet til den type informasjon slike undersøkelser kan gi. For det første vil det ofte dreie seg om informasjon om fremtidig sykdom hos friske individer. Dette er informasjon som ikke er liketil å forholde seg til for den enkelte, og som lett vil kunne misbrukes dersom den kommer på avveie. For det andre dreier det seg ofte om informasjon som ikke bare sier noe om individets egen helsemessige tilstand, men også om vedkommendes nære slektninger. Dette forhold gjør det vanskelig å håndtere informasjonen både for vedkommende selv, hans eller hennes slektninger og helsetjenesten (jf. debatten om oppsøkende genetisk veiledning).

Den teknologiske utviklingen har ikke endret vesentlig på disse begrunnelsene for regulering. Den «alminneliggjøringen» av gentester som mange så for seg da bioteknologiloven ble vedtatt, har foreløpig ikke slått til for fullt i Norge, og gentester er fortsatt et tema som reiser mye debatt i media. Departementet vil derfor fortsatt legge til grunn at genetiske undersøkelser skiller seg vesentlig fra andre medisinske undersøkelser, på grunn av karakteren av de opplysninger slike undersøkelser gir. Genetiske opplysninger dreier seg ofte om fremtidig sykdom hos friske individer; de angår ikke bare individet selv, men også hans eller hennes nærmeste slektninger; og de kan lett misbrukes dersom de kommer på avveie.

Siden beveggrunlaget for å regulere bruken av gentester trolig ikke har endret seg, blir ikke det viktigste spørsmålet om feltet fortsatt skal reguleres, men snarere om eksisterende ordninger ivaretar de opprinnelige formål; omfatter lovens virkeområde de – og bare de – felter som trenger til regulering, og er lovens virkemidler egnet til å ivareta de nevnte hensyn?

6.6.2 Hvilke typer undersøkelser skal reguleres?

Genetiske undersøkelser til medisinske formål

Som omtalt under 6.5.1 regulerer bioteknologiloven i dag grovt sett genetiske undersøkelser som sier noe om arvelig, fremtidig sykdomsrisiko hos friske mennesker og/eller deres nære slektninger. Når det skal avgjøres hvorvidt en bestemt undersøkelse reguleres av bioteknologilovens kapittel 6, er det nødvendig å ta stilling til to spørsmål:

1. Er undersøkelsen en genetisk undersøkelse eller ikke, og
2. hvis det dreier seg om en genetisk undersøkelse, er den diagnostisk eller presymptomatisk/prediktiv/arvebærerdiagnostisk?

Det finnes ofte ikke noe klart svar på noen av disse spørsmålene. Derfor er også virkeområdet til bioteknologiloven kapittel 6 uklart.

Virkeområdet må bestemmes på grunnlag av kapittelets formål: hva er det vi ønsker å regulere med kapittelets øvrige bestemmelser? For eksempel; ved hvilke typer undersøkelser er det pasienten kan trenge genetisk veiledning? Hvilken type virksomhet bør godkjennes i henhold til loven? Og hvilken type opplysninger er det forsikringsselskaper, arbeidsgivere og andre ikke bør ha tilgang til?

Et eksempel fra gråsonen kan tydeliggjøre problemstillingen. Sett at en privatpraktiserende lege kartlegger en pasients familieanamnese (sykdomshistorie) i slektstre-diagrammer, for på den bakgrunn å vurdere pasientens risiko for arvelig sykdom. Dersom slik virksomhet skal regnes som genetiske undersøkelser, burde legen ha søkt om godkjenning etter bioteknologiloven, sikret seg pasientenes skriftlige samtykke til undersøkelsen og gitt dem omfattende genetisk veiledning. Dersom virksomheten ikke skal regnes som genetiske undersøkelser, så er de opplysninger den gir, unntatt fra forbudet mot bruk av genetiske opplysninger.

Et annet gråone-eksempel er gentesting av kvinner med brystkreft, som beskrevet under punkt 6.5.1 ovenfor. På den ene siden har disse kvinnene allerede klare symptomer på sykdommen, og selve gentesten burde derfor kunne passere som en diagnostisk gentest som ikke krever godkjenning etc. På den andre siden vil gentesten i dette tilfellet også gi informasjon om risiko for fremtidig sykdom hos kvinnen. Dersom testen regnes som en prediktiv undersøkelse, må den utføres ved godkjent institusjon, pasienten skal gis omfattende genetiske veiledning og skriftlig samtykke skal innhentes. Dersom gentesten regnes som en diagnostisk undersøkelse, oppstår igjen spørsmålet om ikke forsikringsselskaper, arbeidsgivere og andre kan få tilgang til den informasjon testen gir.

Det er altså to spørsmål som trenger avklaring i forhold til formålet med og virkeområdet for genetiske undersøkelser etter fødselen i bioteknologiloven: (1) Hva omfattes av lovens definisjon av genetiske undersøkelser? og (2) Hvor går grensen mellom de genetiske undersøkelser som omfattes av lovens bestemmelser og de som ikke gjør det? Departementet vil, i tråd med Semerklæringen, legge opp til et føre-var-prinsipp og dermed en forholdsvis restriktiv linje i disse spørsmålene. Ikke minst når det gjelder individets rett til informasjon, selvbestemmelse og integritet – og det er disse rettighetene bioteknologiloven kapittel 6 tar sikte på å ivareta – er det bedre å trekke sirkelen for virkeområdet for vidt enn for snevert.

Når det gjelder spørsmålet om hva som skal omfattes av lovens definisjon av genetiske undersøkelser, mener departementet at det er undersøkelser som har til hensikt å gi noenlunde presis informasjon om risiko for arvelig sykdom som bør omfattes av lovens bestemmelser.

Risikovurderinger er vanlige innenfor all medisin; det kan for eksempel uten videre slås fast at røykere har høy risiko for lungekreft. Det spesielle med genetiske undersøkelser, er at de gir informasjon om individets genetiske utrustning, og det er slik informasjon som etter departementets oppfatning er særlig sensitiv. Det skyldes ikke minst at slik informasjon ikke bare vedrører individet selv, men også hans eller hennes nærmeste slektninger. Hvorvidt legen i eksempelet ovenfor burde ha vært godkjent i henhold til bioteknologiloven, vil avhenge av hvor presis informasjon den typen undersøkelser

han utfører, gir. Spørsmål om tredjeparts adgang til å innhente slik informasjon, er behandlet i eget punkt nedenfor.

Ut fra liknende betraktninger vil departementet som hovedregel legge opp til at grensen mellom genetiske undersøkelser som omfattes og ikke omfattes av lovens bestemmelser, trekkes mellom henholdsvis undersøkelser som har til hensikt å gi informasjon om arvelige egenskaper, og undersøkelser som ikke har denne hensikten.

Innen for eksempel kreftdiagnostikken er det blitt forholdsvis vanlig å bruke analyser av ervervede mutasjoner (genendringer). Slike mutasjoner, som er vanlige i kreftsvulster, kan gi nyttig informasjon om blant annet sykdommens årsak og forløp. Det dreier seg imidlertid ikke om mutasjoner individet er født med, eller som vil arves av dets barn. Det er departementets syn at denne typen undersøkelser ikke bør omfattes av lovens bestemmelser. Undersøkelser som gir informasjon om den genetiske utrustning som individet bærer med seg fra fødsel til død, og som kan føres videre til individets barn, må derimot omfattes av i hvert fall noen av lovens bestemmelser – enten sykdom faktisk har brutt ut eller ikke. Spesielt gjelder dette kravene om genetisk veiledning og skriftlig samtykke.

Tilsvarende vurderingsmåte må også legges til grunn når det gjelder spørsmålet om hvorvidt familieanamnese, dvs. systematisk kartlegging av arvelige egenskaper i en familie, er en genetisk undersøkelse i henhold til definisjonen i bioteknologiloven § 6-1.

Felles for familieanamnese og moderne gentester er at de kan gi informasjon om hvorvidt en person har en forhøyet risiko for arvelig betinget sykdom. I så måte deler de to typene en del etisk relevante karakteristika, særlig ved at begge kan gi opplysninger ikke bare om pasienten som undersøkes, men også om pasientens familie. Men det er også forskjeller mellom de to typene opplysninger. I de aller fleste tilfeller vil moderne DNA-tester identifisere arveforandringer i et gen med større sikkerhet enn familieanamnese. En annen forskjell mellom DNA-tester og familieanamnese er at DNA-tester gjør det mulig å friskmelde en pasient i forhold til en arvelig sykdom. (Testen kan likevel ikke garantere at pasienten ikke har en ikke-arvelig versjon av sykdommen.)

Det er altså både relevante likheter og ulikheter mellom familieanamnese og en moderne DNA-analyse. Om familieanamnese skal defineres som genetisk undersøkelse og dermed dekkes av bioteknologiens bestemmelser er derfor etter departementets syn et spørsmål som må avgjøres etter en konkret vurdering i forhold til bioteknologilovens ulike bestemmelser. Det må her blant annet legges vekt på den enkelte bestemmelses formål og konsekvenser av at slike opplysninger omfattes eller ikke.

I NOU 2000:23 Forsikringsselskaper innhenting, bruk og lagring av helseopplysninger, som også er omtalt under 6.5.5 og 6.6.3, er spørsmålet om familieanamnese skal regnes som en genetisk undersøkelse sentralt i forbindelse med forbudet mot bruk av genetisk informasjon i bioteknologiloven § 6-7. Etter departementets vurdering er dette et eksempel hvor bruk av familieopplysninger er såpass like konsekvensene av bruk av gentester at det bør likebehandles.

Det finnes også eksempler på undersøkelser hvis medisinske forsvarlighet er hevet over tvil, men som vanskelig kan utføres i samsvar med lovens

bestemmelser Det beste eksempelet er kanskje nyfødtscreening for Føllings sykdom, som er nærmere omtalt i 6.3.3. I disse tilfellene vil det være svært omstendelig å skulle forholde seg til lovens bestemmelser, selv om undersøkelsen har som formål å kartlegge arvelige egenskaper. Det er derfor departementets syn at den nevnte grensen ikke må være for absolutt, men at det bør finnes en adgang til å unnta bestemte typer undersøkelser fra bestemmelsene i bioteknologilovens kapittel 6. Slike unntak må bare kunne gjøres for tester som i seg selv er ufarlige, og for alvorlige tilstander som kan behandles med klar helsemessig gevinst. Unntak må bygge på en konkret og selvstendig vurdering av den aktuelle type undersøkelse

Selvtester og EUs direktiv om in vitro diagnostisk medisinsk utstyr

EUs direktiv om in vitro diagnostisk medisinsk utstyr (omtalt under punkt 6.4.7. ovenfor) gir anvisning på harmonisering av regelverkene som de enkelte land, Norge inkludert, har for sikkerhetsvurdering, godkjennelsesprosedyrer og beskyttelse av folkehelsen, for å motvirke konkurransevridende hindringer for samhandelen med slike produkter. Direktivet omfatter bl.a. genetiske selvtester, dvs. utstyr som gjør det mulig å utføre genetisk diagnostikk på seg selv. Så langt departementet kjenner til er slikt utstyr foreløpig ikke i handelen. Etter departementets vurdering får direktivets bestemmelser ingen direkte konsekvenser i forhold til bioteknologilovens bestemmelser. Direktivet forbyr for eksempel ikke medlemsstatene å begrense tilgjengeligheten av de aktuelle testene til bestemte (godkjente institusjoner). Departementet vil likevel for fremtiden vurdere andre og nye virkemidler for å begrense tilgjengeligheten av gentester, i lys av den nye markedssituasjonen utviklingen kan forventes å skape. Departementet vil komme tilbake til dette spørsmålet i forbindelse med revisjonen av bioteknologiloven.

Genetiske undersøkelser til identifikasjonsformål

Ved siden av DNA-undersøkelsenes betydning for diagnostisk medisin, får slike undersøkelser også stadig større betydning for ulike identifikasjonsformål. I første rekke dreier dette seg om DNA-undersøkelser i kriminalsaker, farskapssaker og familiegjenforeningssaker. Slike undersøkelser er rene identifikasjonsundersøkelser, og gir derfor ikke informasjon om arvestoffets betydning eller egenskaper. Faren for misbruk av genetiske opplysninger er derfor mindre ved slike undersøkelser enn ved medisinske DNA-undersøkelser. Det betyr likevel ikke at det ikke knytter seg problematiske aspekter også til identifikasjonsundersøkelser.

Disse undersøkelsene faller imidlertid utenfor bioteknologiloven, siden denne gjelder for medisinsk bruk av bioteknologi. Når det gjelder DNA-undersøkelser i kriminalsaker, er dette regulert av straffeprosessloven. Loven har bestemmelser som eksplisitt handler om DNA-undersøkelser, og de ble vedtatt først etter en konkret utredning av problemområdene (NOU 1993:31). Bruken av DNA-undersøkelser etter fødselen i farskapssaker er regulert i barnelova, også her gjennom bestemmelser som spesifikt omhandler DNA-prøver (jf. barnelova § 11). DNA-undersøkelser i farskapssaker før fødselen er omtalt et annet sted i denne meldingen (punkt 5.7.6).

Når det gjelder DNA-undersøkelser i familiegjenforeningssaker, er dette delvis dekket av bestemmelser i utlendingsloven (§ 37). Disse bestemmelsene er likevel ikke utformet med tanke på de muligheter – og problemer – som DNA-analyser åpner for. Følgende momenter kan for eksempel være problematiske ved bruken av DNA-undersøkelser i familiegjenforeningssaker:

- presise opplysninger om biologisk slektskap kan, når de avviker fra forventet resultat, virke svært psykologisk belastende for den enkelte
- behovet for og viktigheten av informert samtykke
- overskuddsinformasjon
- høye kostnader for den norske stat, dersom denne alene skal stå for finansieringen av testene

Justisdepartementet besluttet 24. september 1999 å sette i gang et forsøksprosjekt med DNA-testing som et frivillig tilbud til somaliske borgere, der Utlendingsdirektoratet fant at det var grunn til tvil rundt det slektskap som var oppgitt i søknaden om familiegjenforening. Prosjektet ble avsluttet ved utgangen av år 2000, og er evaluert av Utlendingsdirektoratet i en rapport av 20. oktober 2000. Denne evalueringen ga viktig informasjon om virkningene av denne typen DNA-undersøkelser.

Kommunal- og regionaldepartementet har etter omorganiseringen av 1. januar 2001 overtatt saken fra Justisdepartementet, og departementet vurderer våren 2002 hvorvidt forsøksprosjektet skal videreføres i lovgivningen på feltet. Dette drøftes blant annet i lys av Justisdepartementets erfaringer og de nevnte problemstillingene.

6.6.3 Hvordan regulere genetiske undersøkelser etter fødselen?

Samtykke og veiledning

Bioteknologilovens bestemmelser om genetiske undersøkelser etter fødselen kan langt på vei sees som et forsøk på å sikre individets rettigheter i forhold til informasjon, medbestemmelse og beskyttelse av følsomme personopplysninger. Det er i dette perspektivet departementet velger å se bestemmelsene om samtykke og genetisk veiledning. Med unntak av enkelte mindre uklarheter i lovteksten, synes disse bestemmelsene å ha fungert etter hensikten, og de har tilsynelatende bred oppslutning både blant pasientorganisasjoner, fagfolk og lekfolk. Høringsuttalelsene til Gentestutvalgets innstilling (se punkt 6.3.5) tyder i hvert fall på det. Departementet ønsker derfor at intensjonen med, og innholdet i, bioteknologilovens bestemmelser om samtykke og genetisk informasjon og veiledning i forbindelse med genetiske undersøkelser etter fødselen, videreføres.

Den kunnskapsmessige og teknologiske eksplosjon vi er inne i på genteknologiens område, skaper imidlertid stadig voksende utfordringer på dette feltet. Tre trender kan være verdt å merke seg: (1) I takt med at kunnskapen og teknologien vokser, blir diagnoser som har med arvelig sykdom å gjøre, også stadig mer alminnelige i befolkningen. Stadig flere vil oppleve slike tilstander hos seg selv eller sine nærmeste, ikke minst fordi man er i ferd med å kartlegge genetiske komponenter i de store folkesykdommene. (2) Internasjonalisering og kommersialisering av gentest-tilbudet vil trolig føre til at flere gentester seg på eget initiativ. (3) Etter hvert som sykdommene med de klarste arvelige komponentene er kartlagt, vil forskningen og kunnskapen i

økende grad omfatte sykdommer der den arvelige komponenten er mindre, og der miljøfaktorer spiller en større rolle.

Disse trendene peker alle i retning av at behovet for genetisk veiledning og informasjon vil bli enda større i fremtiden enn det er i dag. Tilgangen på helsepersonell som er tilstrekkelig kvalifisert til å gi genetisk veiledning er allerede i dag begrenset, og behovet vil trolig øke ytterligere i fremtiden. Blant annet vil utvidelsen av mammografiscreening til alle kvinner mellom 50 og 69 år og det igangsatte sceningsprosjektet for tykktarmskreft, føre til identifikasjon av flere tilfeller av arvelig kreft og påfølgende behov for genetisk veiledning og eventuell gentesting.

Det finnes i Norge i dag relativt få spesialister i medisinsk genetik. Departementet ser derfor at det finnes et behov for at andre enn medisinske genetikere kan gi genetisk veiledning. Samtidig har utviklingen ikke gjort kompleksiteten rundt en genetisk undersøkelse noe mindre; det er fremdeles i de fleste tilfeller vanskelig å tolke resultatet av en genetisk undersøkelse. Det er derfor minst like viktig som før at personellet som gir genetisk veiledning er tilstrekkelig kvalifisert. I utgangspunktet er departementet av den oppfatning at det avgjørende må være kvaliteten på den veiledning som gis, og ikke hvem som gir den. Etter en konkret medisinsk-faglig vurdering kan slik veiledning gis enten muntlig, skriftlig eller både muntlig og skriftlig. Departementet anser likevel at den beste måten å sikre veiledningens kvalitet på, er gjennom kvalifikasjonskrav til det personale som gir den. Departementet går derfor inn for at genetisk veiledning fortrinnsvis bør gis av personer som er spesielt utdannet for formålet, det vil per i dag si spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere. Dette er i tråd med Gentestutvalgets anbefaling (jf. punkt 6.3.5. over). Departementet vil imidlertid påpeke at også annet helsepersonell vil kunne gi forsvarlig genetisk veiledning. Dette vil imidlertid måtte vurderes konkret, hvor det blant annet må legges vekt på helsepersonellens praksis og erfaring i forhold til genetisk veiledning, og de genetiske undersøkelser / sykdommers kompleksitet og alvorlighetsgrad.

I tråd med hva som er sagt i Nasjonal kreftplan (St.prp. nr 61 1997-98, side 22), har departementet tatt initiativ til å etablere en enhetlig organisering av videreutdanning for relevante yrkesgrupper med sikte på kompetanse innen genetisk veiledning. Dette arbeidet pågår i samarbeid med de aktuelle fagmiljøene. Sosial- og helsedepartementet ga i desember 2000 Universitetet i Bergen klarsignal til å sette i gang et prøveprosjekt for utdanning av genetiske veiledere. Prosjektet vil vare t.o.m 2004, og er etablert som et helsefag hovedfag. Prosjektet finansieres over Nasjonal kreftplan.

Når det gjelder innholdet i den genetiske veiledningen, er departementet av den oppfatning at dette først og fremst er et spørsmål for fagmiljøene, som har den beste innsikten i pasientenes behov. Departementet vil likevel understreke at det da ikke bare er snakk om de medisinsk-genetiske fagmiljøene, men også miljøer med innsikt i de psykososiale aspekter ved genetiske undersøkelser. Internasjonalt er det gjort en stadig økende mengde forskning på slike aspekter, som i en veiledningssituasjon er minst like viktige som genetikken.

Dersom utviklingen på det internasjonale markedet fortsetter langs de linjer vi ser i dag, vil det trolig i fremtiden stadig oftere forekomme at enkeltper-

soner på eget initiativ gentester utenlands eller ved hjelp av «postordretester» og «selvtester». Fra et pasientrettighetsperspektiv er det store problemet med denne typen testing at det blir vanskelig å sikre at kravet om veiledning blir fulgt. Departementet ser det derfor som viktig at alle med en begrunnet risiko for arvelig sykdom, også personer som har gentestet seg på eget initiativ utenlands, som utgangspunkt bør ha den samme, lovbestemte rett til genetisk veiledning og informasjon.

Den alminneliggjøring av genetiske tester som trolig kommer i årene fremover, krever økt innsikt i genetikk i befolkningen generelt, og blant helsepersonell spesielt. Utdanningen av helsepersonell bør i fremtiden legge større vekt på genetikk. Departementet har bedt Bioteknologinemnda, gjennom dens mandat, blant annet om å bidra til informasjon til publikum og samfunnsmessig bevisstgjøring om spørsmål vedrørende bioteknologi, og å formidle kunnskap og bidra til kommunikasjon mellom offentlige myndigheter, fagfolk og interesseorganisasjoner. I tillegg vil departementet treffe ulike tiltak for å øke bevisstheten og kunnskapen om genetikk blant helsepersonell spesielt, og befolkningen generelt.

Det vil blant annet kunne bli aktuelt å utarbeide skriftlig materiale som retter seg mot den alminnelige befolkning, helsepersonell, personer som gis genetisk veiledning og slektninger av slike personer.

Genetisk informasjon

Det er i dag etter bioteknologiloven forbudt å be om, motta, besitte eller bruke opplysninger som er fremkommet ved genetiske undersøkelser. Det er også forbudt å spørre om slike undersøkelser har vært utført. Unntatt fra forbudene er helseinstitusjoner som er godkjent til å utføre genetiske undersøkelser, og leger som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingmessig øyemed.

Regjeringen sier i Semerklæringen at den vil legge et føre-var prinsipp til grunn for bruk av ny bioteknologi og for utvidelse av lovens virkeområde.

Genetisk informasjon kan virke sterkt stigmatiserende for enkeltindivider og for bestemte grupper av individer. Videre bør kommersielle interesser etter departementets syn ikke få styre et område som i Norge i dag er preget av knappe ressurser, bl.a. hva kompetanse angår. Slike ressurser bør i stedet først og fremst fordeles utfra medisinske hensyn. Departementet vil derfor opprettholde et restriktivt lovverk når det gjelder bruken av genetisk informasjon utenfor helsetjenesten.

Etter dagens lov er det forbudt å be om, motta, besitte, eller bruke «opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser». Slik bestemmelsen er utformet, er forbudets omfang i stor grad betinget av hvordan «genetiske undersøkelser» forstås andre steder i loven. Departementet vil vurdere hvorvidt det i denne sammenheng kan være aktuelt å endre loven slik at forbudet omfatter mer enn bare «opplysninger fremkommet ved genetiske undersøkelser». Etter departementets syn bør det ikke spille noen rolle i en slik sammenheng hvordan slike opplysninger er fremkommet.

Bruken av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten, og særlig i forsikrings- og arbeidslivsøyemed, må ses i sammenheng med bruken av andre

helseopplysninger. Etter departementets vurdering er det viktig å opprettholde en restriktiv lovgivning når det gjelder bruk av helseopplysninger utenfor helsetjenesten. Som omtalt under pkt. 6.5.5 ble det i løpet av år 2000 avgitt to offentlige utredninger hvor dette spørsmålet ble vurdert – henholdsvis i arbeidslivet og i forsikringsforhold.

Når det gjelder forsikringsforhold deler departementet i store trekk oppfatningen til Røsægutvalgets mindretall. Etter departementets vurdering bør hensynet til faren for forsikringssvindel og et «skjevt utvalg» av forsikringsskunder stå tilbake for hensynet til å kunne oppfylle bioteknologiens formål – å sikre medisinsk bruk av bioteknologi i samsvar med menneskeverd og ikke-diskriminering. Å tillate bruk av genetisk informasjon i forsikringssammenheng vil kunne stå i motstrid til dette. Det forhold at gentesters faglige kvalitet ikke er god nok til å kunne brukes i en korrekt og presis risikovurdering, forsterker dette synspunktet.

For kollektive forsikringer vil ikke problemer knyttet til skjevt utvalg (utvalg som består av forsikringstakere med særlig høy sannsynlighet for utbetaling) gjøre seg gjeldende i samme grad som for individuelle forsikringer. Her vil forsikringstakers kjøp av forsikring være betinget av ansettelse i bedrift, medlemskap i forening eller lignende. Forsikringstaker går dermed ikke selv aktivt ut og etterspør en forsikring på bakgrunn av opplysninger knyttet til egen risikosituasjon. Informasjon mellom forsikringstaker og forsikringsselskap utgjør derfor normalt ikke et problem for kollektive forsikringer. Ved tegning av individuelle forsikringsavtaler kan imidlertid ulik informasjon mellom forsikringstaker og forsikringsselskap være av vesentlig betydning. Beregningsgrunnlaget for slike forsikringer gjenspeiler dette ved at kollektive forsikringer tegnes på gunstigere vilkår enn individuelle forsikringer.

Departementet ser det slik at å åpne for bruk av genetiske opplysninger i forsikringssaker kan føre til at man av frykt for å bli nektet forsikring, eller å få en høy forsikringspremie, vil unnlate eller utsette å undergi seg en genetisk undersøkelse som kan være nødvendig for å forebygge sykdom. Departementet ser også en fare for at å tillate bruk av genetiske opplysninger i forsikringssaker kan skape presedens for bruk av genetiske opplysninger av økonomiske årsaker. Etter departementets vurdering taler også personvern hensyn og retten til ikke å vite for å opprettholde dagens forbud.

Departementet kan se at det kan være argumenter for å gjøre unntak ved særlig høye forsikringssummer, men finner at forbudet også bør gjelde her.

Lovens virkemidler

Bioteknologiloven inneholder i dag to typer virkemidler for styring og kontroll med genetiske undersøkelser; godkjenning og rapportering. Hensikten med godkjenningsordningen er å ha styring med hvilke institusjoner som tilbyr hvilke typer genetiske undersøkelser. Hensikten med rapporteringsordningen er å føre kontroll med virksomheten. Det har vært atskillige startvansker med rapporteringsordningen, bl.a. knyttet til utarbeidelsen av rapporteringsskjemaer etc. Godkjenningsordningen har også hatt startvansker. Syv institusjoner søkte eksempelvis om tillatelse til å drive genetiske undersøkelser da loven trådte i kraft, men søknadene ble først ferdigbehandlet i slut-

ten av september 1998. Årsaken synes dels å være at ordningen er for detaljert (både institusjon, undersøkelsestype og undersøkelsesmetode skal eksplisitt godkjennes), dels at saksbehandlingen er omfattende (søknadene skal behandles både av Helsetilsynet (Sosial- og helsedirektoratet fra 1. januar 2002) og av Bioteknologinemnda).

Målet med godkjennings- og rapporteringsordningene må fortsatt være å ivareta samfunnets og myndighetenes behov for kontroll og styring på dette feltet, samtidig som de forskjellige ordningene er smidige nok til å fungere. Det vil trolig være nødvendig å forenkle dagens ordninger for å få til dette. Mange er i dag enige i at den enkelte institusjon som utfører genetiske undersøkelser bør godkjennes, men det kan for fremtiden være aktuelt i større grad å la institusjonen selv avgjøre hvilke undersøkelsestyper og metoder som er medisinsk forsvarlige. Det viktigste er å sikre at genetiske undersøkelser kun brukes i forhold til sykdommer som er alvorlige og som kan behandles med klar helsemessig gevinst. Departementet mener således at spørsmålet om hvilke teknologiske metoder som benyttes ved genetiske undersøkelser etter fødselen, er et medisinsk faglig spørsmål som må avgjøres av den enkelte institusjon. Det vil likevel fortsatt være behov for samfunnsmessig styring og kontroll med hva slags typer genetiske undersøkelser som finner sted og hvor (ved hvilke institusjoner) de finner sted.

Bioteknologilovens godkjennings- og rapporteringsordninger er for øvrig behandlet i kapittel 8.

6.6.4 Oppsummering

Departementet vil legge til grunn at

- Grensen mellom genetiske undersøkelser som omfattes og ikke omfattes av lovens bestemmelser, trekkes mellom henholdsvis undersøkelser som har til hensikt å gi informasjon om arvelige egenskaper, og undersøkelser som ikke har denne hensikten.
- Godkjenningsordningen for genetiske undersøkelser forenkles slik at det ikke lenger skal være nødvendig å godkjenne ulike teknologiske metoder.
- Det bør finnes en adgang til å unnta bestemte typer undersøkelser fra bestemmelsene i bioteknologilovens kapittel 6.
- Genetisk veiledning bør fortrinnsvis gis av personer som er spesielt utdannet for formålet, det vil per i dag si spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere.
- Det bør iverksettes ulike tiltak for å øke bevisstheten og kunnskapen om genetikk blant helsepersonell spesielt, og befolkningen generelt.
- Et restriktivt lovverk når det gjelder bruken av genetisk informasjon utenfor helsetjenesten bør opprettholdes.
- Forbudet mot bruk av genetiske opplysninger i forsikringssammenheng opprettholdes.

7 Genterapi

7.1 Innledning

Boks 7.1 Hva er genterapi?

Genterapi kan defineres som forsøk på å behandle sykdom ved å overføre genetisk materiale til pasientens egne celler.

Det finnes to prinsipielt forskjellige metoder.

For det første genterapi på kjønnsceller / befruktede egg. Dette er forbudt i alle land hvor genterapi er lovregulert, inklusive Norge. Ved denne form for genterapi vil den genetiske endring kunne gå i arv til kommende generasjoner. Det er ikke kjent at det er utført kliniske forsøk med genterapi på befruktede egg noe sted i verden.

Den andre metoden tar sikte på å behandle sykdom hos pasienten ved genterapi på somatiske celler. Det skjer her en målrettet overføring av genetisk materiale (DNA / RNA) til somatiske celler, enten i den hensikt å behandle, forebyggende eller diagnostisere sykdom. Ved denne form for genterapi vil endringene ikke gå i arv til kommende generasjoner. Dette kalles somatisk genterapi, dvs genterapi på kroppsceller.

Somatisk genterapi representerer en høyteknologisk behandlingsform som er meget komplisert, og alle tekniske problemer er ikke løst. Genterapi er (med ett lite unntak) ikke tatt i bruk som klinisk behandlingsform noe sted i verden.

En utfordring har vært å overføre DNA / RNA til målcellene på en sikker og effektiv måte. Det er blant annet utviklet flere typer modifiserte virus som transportmolekyler for overføring av gener, men ingen har hittil vist seg ideelle. De sikkerhetsmessige problemene slik man ser dem i dag, er i hovedsak relatert til mulig sykdomsfremkallende virkninger av virusbaserte systemer.

Man kan inndeles somatisk genterapi i tre kategorier: Ex vivo der man tar ut celler av kroppen, behandler dem med DNA / RNA og setter de genetisk endrede cellene tilbake i organismen. Dette har foreløpig vært mest aktuelt for blodceller og hudceller. In situ der man plasserer DNA / RNA direkte inn i det vevet der det nye genet skal virke. Dette har vært utprøvd ved cystisk fibrose og ved enkelte kreftformer. In vivo der genetisk materiale f. eks kan injiseres i blodet for deretter å bli tatt opp i målceller. Det er foreløpig få eksempler på sistnevnte form for genterapi.

Da lov om medisinsk bruk av bioteknologi ble vedtatt i 1994, var det internasjonalt store forventninger til behandling med genterapi både for alvorlig arvelig sykdom, men også for andre sykdommer som skyldes genetiske endringer, f. eks kreft og immunsykdommer. Disse forventningene har foreløpig bare slått til i meget begrenset grad.

Siden loven ble vedtatt, er det internasjonalt satset mye på forskning på genterapi mot en rekke sykdommer, både sykdommer som skyldes enkel arvegang og ikke minst kreft. Ca. 63 % av de pasientene som har deltatt i internasjonale forsøk med genterapi på verdensbasis er kreftpasienter, ca. 6 prosent har HIV og andre immunsviktsykdommer, og ca. 12 % er forsøk på korreksjon av arvelig sykdom.

Som bakgrunn for departementets vurderinger og konklusjon for hvilke prinsipper som skal legges til grunn ved utforming av et fremtidig regelverk for genterapi, vil det i dette kapittel ble gitt oversikt over forventet medisinsk utvikling, internasjonale drøftelser og retningslinjer, erfaring med praktisering av loven, kliniske forsøk i Norge samt etiske problemstillinger. Det er stor internasjonal forskningsinteresse knyttet til genterapi, men med vår nåværende viten er det usikkert når gjenterapi kan tas i klinisk bruk på bred basis. Det er derfor lagt et tre til fem års perspektiv til grunn for vurderingene i dette kapittel.

7.2 Medisinsk utvikling

7.2.1 Genterapi på somatiske celler

Det første godkjente kliniske forsøk med somatisk genterapi startet i USA høsten 1990. Fram til midten av 1990-årene eksploderte genterapi som forskningsområde, og det ble utført en rekke kliniske forsøk med sikte på å behandle både kreft og arvelige sykdommer. Fremgangen var imidlertid dårlig. Det pågår fortsatt en rekke kliniske forsøk, men hovedvekten dreier seg om dyreforsøk som ledd i grunnforskning. De fleste forsøkene er utført i USA, men i de senere år har det også vært en systematisk oppbygning av kunnskap om genterapi også i mange europeiske land.

Fram til september 2001 har ca. 600 kliniske forsøk på pasienter vært godkjent på verdensbasis. Ca. 3500 pasienter har kroppsceller eller har hatt kroppsceller som er genetisk endret. Konklusjonen fra disse forsøkene er at genterapi teoretisk har mulighet for å helbrede et bredt spekter av sykdommer. Felles for de kliniske forsøk som hittil har vært utført, er at de er foretatt på pasienter med alvorlig sykdom uten tilfredsstillende alternativ behandling. Genterapi er (med et lite unntak ved genterapi brukt som behandling av en spesiell virusinfeksjon i øyet) ikke etablert behandling ved noen sykdommer i dag.

Effektiviteten av genoverføringene og mulighetene for varige endringer av pasientenes kroppsceller, har vært lav inntil 2000. Det har imidlertid nylig blitt publisert flere studier som rapporterer om oppsiktsvekkende gode resultater. På tross at det internasjonalt har vært utført en rekke tidlige studier med genterapi mot kreft, er det ennå uavklart hvilken betydning genterapi vil få som supplement eller erstatning for eksisterende behandlingsalternativer.

Viktigheten av å drive slik forskning og utprøving på sikker måte understrekes av rapporter om utilsiktede bivirkninger i genterapiforsøk på mennesker. Selv om bivirkningene av slike forsøk for det store flertall av pasientene har vært begrenset og nesten fraværende, understreker slike rapporter nødvendigheten av kompetanse og krav til kontroll, på linje med det som er vanlig for andre typer legemiddelutprøvinger.

Som omtalt i punkt 7.1 omfatter ca. 63 prosent forsøk med genterapi mot kreft. Selv om det har vært en gradvis bedring i prognosen for kreftpasienter de siste år, øker dødeligheten på grunn av økt krefthyppighet. Det er lite som tyder på muligheter for omfattende økning av overlevelse hos kreftpasienter basert på forbedring av dagens tradisjonelle behandlingsmetoder. Det er derfor stor interesse for å utvikle nye behandlingsstrategier basert på den enorme biologiske kunnskapen om kreft og kreftutvikling de siste få år. Resultater av de kliniske forsøk som hittil har vært gjort, viser tegn på tilbakegang av kreftsvulster, men ikke bedret overlevelse. De fleste kreftpasienter som har deltatt i genterapiforsøk hittil, er pasienter med langt kommet sykdom, og representerer trolig ikke de pasienter som kan ha størst effekt av slik behandling.

For hjerte-kar sykdommer har de fleste forsøk vært på dyremodeller. I tillegg til håp om helbredelse av hjerte-kar sykdom, er et annet siktemål å utvikle angrepsmåter basert på genterapi som kan forhindre at utsatte personer utvikler hjertesykdom. Det er ikke usannsynlig at forsøk med genterapi i relasjon til visse typer hjerte-kar sykdom og visse kreftformer kan gi klinisk viktige resultater av betydelig omfang, langt tidligere enn tilsvarende forsøk for andre hyppige sykdommer.

Enkelt nedarvede sykdommer er sykdommer som skyldes forandringer i ett enkelt arveanlegg. Sykdommer som skyldes enkel arvegang er sjeldne. Det finnes ca. 5000 ulike sykdommer. Disse sykdommene med enkel nedarving rammer til sammen noe over 1 prosent av befolkningen. Felles for disse sykdommene er at de vanligvis er alvorlige og uten mulighet for helbredende behandling. Arvelige sykdommer er derfor et betydelig helseproblem. Det gjøres en rekke kliniske forsøk med genterapi mot arvelige sykdommer, men det er bare for immunsviktsykdommer og blødersykdom at det foreligger lovende kliniske resultater. Erfaring fra forsøk med genterapi mot disse sjeldne sykdommene har imidlertid hatt stor betydning for utvikling av genterapi for andre langt hyppigere sykdommer. Genterapi har stort potensiale både mot HIV-infeksjon og flere andre virusinfeksjoner. Det gjøres en rekke kliniske forsøk, og det er med vår nåværende viten håp at de tekniske problemene kan løses.

Det pågår en rekke forsøk med DNA-vaksiner til forebygging av infeksjonssykdommer, blant annet Hepatitt B, HIV, influensa og malaria. Slike vaksiner har et betydelig potensiale i behandling av pasienter med infeksjonssykdommer, særlig i forbindelse med HIV-infeksjoner og andre sykdommer som forårsaker immunsvikt. DNA-vaksiner vil også kunne brukes i behandling av enkelte kreftformer. Det er gjort store fremskritt de siste årene, men fortsatt er det mye som gjenstår når det gjelder dokumentasjon av vaksinenes stabilitet, effektivitet og sikkerhet når de brukes på mennesker.

7.2.2 Genterapi på befruktete egg (kjønnceller)

Eventuell endring av fosterets arveanlegg som skal videreføres til kommende generasjoner må foretas før spesialiseringen til ulike celletyper starter. I Ot.prp. nr. 37 (1993-94) omtales genterapi på befruktete egg som genterapi som foretas før denne spesialiseringen tar til. Ved befruktning utenfor kroppen (IVF-behandling) deler det befruktete egget seg noen ganger før det blir satt tilbake i livmoren. Dette stadium av utviklingen synes i dag å være best

egnet til genterapi som også vil omfatte fosterets blivende kjønnsceller. Forbudet mot genterapi på befruktede egg i mange land er basert på sikkerhetsmessige og etiske hensyn.

7.2.3 Genterapi på barn og fostre

De fleste kliniske forsøk med genterapi har hittil vært utført på voksne pasienter. Enkelte forsøk har vært gjort på barn med sykdommer som skyldes enkel arvegang, herunder forsøk hvor det teoretisk kan være mulig å endre feilen i arveanlegget før alvorlige eller livstruende symptomer utvikler seg.

Ved mange arvelige sykdommer vil det ikke være mulig å helbrede sykdom etter fødselen fordi den genetiske skaden allerede oppstår i fosterlivet. Dette er bakgrunnen for at amerikanske genterapiforskere i 1998 anmodet the Recombinant Advisory Committee (RAC) om å starte en offentlig diskusjon om genterapi på fostre med sikte på kliniske forsøk. Ved slik terapi kan man teoretisk hindre medfødt sykdom som begynner å utvikle seg meget tidlig i fosterlivet. Komiteen har i 1999 enstemmig lagt til grunn at det er for tidlig å foreta noen form for genterapi på fostre fordi det vitenskapelige grunnlaget for å foreta denne type klinisk forskning foreløpig ikke eksisterer. Forutsetninger som må være oppfylt for at RAC skal vurdere en eventuell protokoll for klinisk forsøk på fostre er blant annet dokumentasjon av den grunnleggende forståelsen av sykdomsmekanismen, fordeler ved å utføre forsøket før fødselen, samt drøfting av etiske spørsmål når det gjelder akseptabel risiko for foster og den gravide, fare for overføring av endrede arveanlegg til kjønnscellene og regler for samtykke. Den britiske Gene Therapy Advisory Committee har gjort en tilsvarende vurdering og mener at genterapi på fostre ikke er akseptabelt innen overskuelig fremtid på grunn av etiske og sikkerhetsmessige hensyn.

7.2.4 Fremtidsperspektiver

Stamcelleforskning kombinert med genterapi kan lede til en utvikling hvor pasienter kan få erstatningsceller som har sin opprinnelse i pasientens egen kropp.

Et av fremtidsperspektivene er at stamceller fra voksne skal kunne anvendes for å erstatte sykt eller skadet vev. Cellene som benyttes kan også være av ikke-human opprinnelse. Ved disse metodene går man gradvis over fra å benytte genterapi til å transplantere fremmede celler til pasienten. En mulighet er xenotransplantasjon, dvs overføre biologisk materiale fra dyr til menneske. Med vår nåværende viten er et ikke mulig å tidfeste når slike metoder kan tas i bruk i klinisk medisin.

Etter 10 års arbeid foreligger det nå en foreløpig oversikt over alle menneskets arveanlegg. Selv om utviklingen går raskt, er de biologiske prosesser så kompliserte at det trolig vil gå lang tid før det finnes detaljert kunnskap om genreguleringen i en rekke forskjellige vev.

Ut fra internasjonal litteratur, er det vanskelig å trekke sikre konklusjoner når det gjelder mulig anvendelse av genterapi i klinisk medisin i et fem års perspektiv. Enkelte peker på at fremstilling av ideelle vektorer er avhengig av detaljerte kunnskaper om genregulering, og basale gjennombrudd i forskning innen virologi og cellebiologi, og at det derfor kan gå flere tiår før genterapi

kan bli anvendt i klinisk medisin. Andre tror at de neste fem år vil vise flere suksesser for genterapi, målt i statistiske data som viser at et genterapiforsøk har ført til betydelig bedring i helsen hos deltakerne i forsøket, i likhet med de lovende resultater som nå foreligger for blødersykdom og en spesiell form for immunsykdom. I løpet av de neste 5-15 årene vil antall genterapi-produkter øke raskt som en følge av resultater fra prosjektet som har kartlagt menneskets samlede arveanlegg, se nærmere om dette i punkt 6.3.

Foreløpige data indikerer at genterapi kan bli sikker terapiform til klinisk nytte ved en rekke indikasjoner, men basert på dagens kunnskap er det vanskelig å forutsi når et eventuelt gjennombrudd vil komme. Departementet legger derfor til grunn at genterapi i Norge vil være klinisk forskning og ikke etablert behandling i et tre – fem års perspektiv.

7.3 Internasjonal regulering av genterapi m.v

De aller fleste kliniske forsøk har hittil vært satt i gang av internasjonale farmasøytiske firmaer, og omfatter multisenterstudier med deltakere fra flere land. Det er derfor behov for å drøfte regulering av genterapi i et internasjonalt perspektiv.

7.3.1 Europarådet

Ministerkomitéen i Europarådet vedtok 19. november 1996 konvensjonen om menneskerettigheter og biomedisin. Konvensjonen er undertegnet av Norge, men ikke ratifisert.

Kapittel 4 inneholder bestemmelser om menneskets arveanlegg. En inngripen (medisinsk forskning og behandling) som søker å endre menneskets arveanlegg, kan bare foretas for forebyggende, diagnostiske eller behandlingsmessige formål, og bare dersom den ikke har som siktemål å skape endring i eventuelle etterkommeres arveanlegg. Det fremgår av forklarende merknader til konvensjonen at kravet om at endringer av menneskets arveanlegg bare kan foretas for forebyggende, diagnostiske eller behandlingsmessige formål, innebærer at inngrep som tar sikte på å endre genetiske karakteristikk som ikke er knyttet til sykdom eller lidelse er forbudt. Så lenge somatisk genterapi befinner seg på forskningsstadiet, må kliniske forsøk bare utføres dersom konvensjonens bestemmelser om beskyttelse av personer ved forskning legges til grunn. Det fremgår videre av merknadene at forbudet mot inngrep som tar sikte å endre arveanlegg hos etterkommere og som innebærer genetisk endring av egg- eller sædceller for befruktningsformål ikke er tillatt. Medisinsk forskning som innebærer genetisk endring av egg- eller sædceller som ikke skal brukes til befruktningsformål, er etter konvensjonen bare tillatt etter godkjenning fra forskningsetisk komite eller annen myndighet.

Kapittel 5 inneholder bestemmelser om beskyttelse av personer ved forskning. Det stilles en rekke betingelser for at forskning skal kunne utføres, blant annet at det ikke må finnes alternative metoder til forskningsprosjektet, at risikoen må stå i forhold til mulig nytte, at prosjektet må ha vært godkjent av forskningsetisk komite, og at det må foreligge informert samtykke. Konvensjonen legger opp til meget strenge beskyttelsesregler for forskning på

personer som ikke kan gi eget samtykke. I utgangspunktet skal denne type forskning bare finne sted dersom resultatet antas å være til direkte nytte for forskningsobjektet. Unntak fra dette kan bare gjøres dersom forskningen har til formål å fremskaffe viktig kunnskaper om sykdom/tilstand som vil komme andre personer innen samme alderskategori eller som lider av samme sykdom/tilstand til gode. Denne type forskning må bare innebære minimal risiko eller ubehag for forskningsobjektet.

7.3.2 UNESCO

Norge sluttet seg 11. november 1997 til UNESCOs erklæring om menneskets arveanlegg og menneskerettigheter. Erklæringen er ikke rettslig bindende, men det ligger en moralsk forpliktelse på stater som har sluttet seg til erklæringen om å følge den opp i form av nasjonale retningslinjer/nasjonal lovgivning.

I innledningen blir det pekt på at forskning på menneskets arveanlegg og resultatene av denne forskningen åpner for enorme muligheter til å forbedre helsen både for den enkelte og for menneskeheten, men det understrekes at denne type forskning til fulle må respektere både menneskets verdighet, frihet og menneskerettigheter. Erklæringen inneholder forbud mot alle former for diskriminering på grunnlag av genetiske særtrekk.

Artikkel 5 inneholder rettigheter for personer som deltar i genetisk forskning, herunder samtykke, retten til valg om å bli informert eller ikke informert om resultatet av genetisk forskning, særlige regler for beskyttelse av personer som ikke kan gi eget samtykke til genetisk forskning, og retten til taushetsplikt ved bruk av personopplysninger. Forskningsprotokoller skal bedømmes i samsvar med relevante nasjonale eller internasjonale forskningsetiske retningslinjer.

Artikkel 10 inneholder bestemmelse om at genetisk forskning ikke må stride mot respekten for menneskerettigheter, grunnleggende friheter og menneskets verdighet både når det gjelder den enkelte og grupper av mennesker. Ifølge artikkel 11 skal forskning som strider mot menneskets verdighet, som f. eks reproduktiv kloning av mennesker, ikke tillates. Genterapi på befruktete egg er ikke nevnt som eksempel på denne type forskning. Det overlates til stater og andre internasjonale organer til å samarbeide for å finne fram til andre former for forskning som strider mot prinsippene i erklæringen.

7.3.3 EU

EU kommisjonens rådgivende gruppe for etiske spørsmål knyttet til bioteknologi avga i 1994 en uttalelse om etiske aspekter ved genterapi. Gruppen anbefalte at utvikling av genterapi støttes på EU-nivå, og at anvendelse av genmodifiserte organismer til genterapi bør reguleres på europeisk nivå. Gruppen anbefalte videre at forsøk med somatisk genterapi bør begrenses til alvorlige sykdommer uten andre behandlingsmuligheter på grunn av mulig risiko. Eventuell utvidelse til andre mulige indikasjoner bør drøftes hver for seg. Gruppen mente dessuten at genterapi på kjønnsceller er etisk uakseptabelt.

EU har vedtatt tre direktiver for å harmonisere bruk av DNA-teknologi, direktiv 90/219/EØF om innesluttet bruk av genmodifiserte organismer, direktiv 90/220/EØF om utsetting av genmodifiserte organismer, samt direk-

tiv 90/679/EØF om vern av arbeidstakere mot fare mot å være utsatt for biologiske agenser på arbeidsplassen. De to førstnevnte direktiver er inkorporert i norsk lov gjennom Genteknologiloven som er omtalt under punkt 7.4.2. Genmodifiserte organismer er inndelt i fire risikoklasser, hvorav klasse I innebærer lavest risiko for helse og miljø. Direktivene er nylig revidert. Det fremgår av definisjonene at virkeområdet ikke omfatter mennesker.

EU kommisjonen presenterte våren 2001 en rapport basert på medlemsstatenes erfaringer i perioden 1996-1999 med direktiv 90/219 om innesluttet bruk av genmodifiserte organismer. Problemstillinger knyttet til tolkningen av direktivene om innesluttet bruk og utsetting i forbindelse med genterapiforsøk ble reist fra flere land.

Det europeiske kontor for legemiddelvurdering (The European Agency for the Evaluation of Medicinal Products – EMEA) har vedtatt en sentralisert prosedyre for markedsføringstillatelse for medisinske produkter som er utviklet ved hjelp av bioteknologi eller som inneholder aktive substanser av biologisk opprinnelse. Kommersielle vektorer til kliniske forsøk med genterapi omfattes av ordningen. Norge sluttet seg til EUs legemiddelsamarbeid gjennom Stortingets behandling av St. prp. nr. 93 (1998-99). Norsk medlemskap i EMEA innebærer at markedsføringstillatelsen gjøres gjeldende for Norge. EMEA utarbeider for tiden retningslinjer for kvalitetskontroll som grunnlag for godkjenning av produkter til somatisk genterapi og celleterapi.

I en rapport fra EU kommisjonen høsten 2001 om erfaringene med prosedyrene for markedsføringstillatelse blir det pekt på at nåværende definisjon av legemiddel i forbindelse med EUs legemiddellovgivning muligens ikke er dekkende for enkelte nye eller kommende former for medisinsk behandling, særlig innenfor genterapi og celleterapi, og at definisjonen bør endres for å ta høyde for nye behandlingsformer. Kommisjonen la i desember 2001 fram utkast til et direktiv om blant annet godkjenning av legemidler hvor det foreslås at den sentraliserte prosedyre for markedsføringstillatelse av legemidler som er utviklet på grunnlag av bioteknologiske fremgangsmåter, blant annet ved rekombinant DNA-teknologi. Denne definisjonen omfatter produkter til genterapi, herunder vektorer. Det foreslås videre at samme markedsføringstillatelse bør omfatte produkter til celleterapi dersom de fremstilles industrielt.

Kliniske forsøk med genterapi omfattes av EU direktiv 2001/20 EF av 4. april 2001 om anvendelse av god klinisk praksis ved gjennomføring av kliniske forsøk med legemidler til bruk av mennesker. Direktivet inneholder blant annet en rekke bestemmelser om vern av forsøkspersoner, herunder krav til informert samtykke, krav til vurdering av prosjektet av en etisk komite og tidsfrister for vurdering av prosjektet. Den etiske komite skal avgi en begrunnet uttalelse senest 60 dager etter at søknaden er mottatt. Fristen kan forlenges med 30 dager når det gjelder kliniske forsøk med genterapi og celleterapi. Dersom medlemsstatenes lovgivning inneholder krav om offentlig høring, kan fristen forlenges med ytterligere 90 dager, slik at den i alt er på maksimum 180 dager. Det kreves skriftlig samtykke til kliniske forsøk med genterapi og celleterapi, samt for alle legemidler som inneholder genetisk modifiserte organismer. Direktivet stiller krav om at det ikke må foretas forsøk med

genterapi som medfører genetiske endringer i kjønnscellene hos forsøkspersonene.

EUs medlemsstater har frist til 1. mai 2003 for å implementere direktivet i nasjonal lovgivning, og denne må tre i kraft senest 1. mai 2004.

7.3.4 USA

USA er et foregangsland for kliniske forsøk med genterapi, og er det land som har igangsatt det største antall kliniske forsøk. Det finnes ingen lovregulering på føderalt nivå, men Food and Drug Administration (FDA) skal godkjenne alle kliniske legemiddelforsøk. Inntil 1997 skulle i tillegg alle somatiske genterapiforsøk som mottar offentlig støtte godkjennes av Recombinant Advisory Committee (RAC) som er opprettet av National Institutes of Health (NIH). Grunnlaget for RACs arbeid er NIHs retningslinjer for arbeid med rekombinant DNA teknologi når det gjelder vurdering av sikkerhet mv. I følge disse retningslinjer vil forsøk som innebærer endring av arveanlegget i befruktete egg ikke bli vurdert. RACs rolle er nå blant annet å registrere alle kliniske forsøk med genterapi, drøfte prinsipielle spørsmål vedrørende nye former for genterapi og å sikre offentlig debatt, særlig når det gjelder samfunnsmessige og etiske aspekter.

NIH har utarbeidet omfattende retningslinjer over hvilke vurderingstemaer som skal legges til grunn ved vurdering av kliniske genterapiforsøk. Retningslinjene omfatter blant annet en rekke tekniske spørsmål knyttet til DNA overføring, inklusive sikkerhet, overvåkning av pasienter, mulige helsemessige farer for andre, utvelgelse av pasienter, samtykke, personvern, mulige bivirkninger og langtidsoppfølging.

7.3.5 Storbritannia

Storbritannia er det land i Europa som har størst erfaring med kliniske genterapiforsøk. En regjeringsoppnevnt komite anbefalte i 1992 at genterapi burde begrenses til livstruende eller alvorlige sykdommer uten behandlingsmuligheter, mens genterapi på kjønnsceller ikke burde finne sted. Den britiske regjering oppnevnte i 1993 en rådgivende komite for genterapi, «Gene Therapy Advisory Committee» (GTAC) som har lagt denne rammen til grunn for vurdering av kliniske forsøk. Komiteens oppgaver er å vurdere og gi råd om hvorvidt kliniske forsøk med genterapi bør gjennomføres. I vurderingen skal det legges vekt på etiske aspekter, det vitenskapelige grunnlag for forsøkene, muligheter for nytte samt risiko. Komiteen skal videre samarbeide med lokale etiske komiteer og andre organer som er involvert i genterapi samt gi råd til det britiske helsedepartementet om utviklingen innen genterapi. Komiteen er bredt sammensatt med kompetanse innen medisin, industri, og etikk. I tillegg deltar representanter for pasientorganisasjoner.

Det fremgår av kommisjonens årsrapport fra 2000 at komiteens vurderinger fremdeles bygger på prinsippene i rapporten fra 1992. Dette innebærer blant annet følgende:

- genterapi betraktes som forskning og ikke etablert behandling
- bare prosjekter for somatisk genterapi vil bli vurdert
- genterapi på kjønnsceller er både etisk og sikkerhetsmessig uakseptabelt
- pasienter bør bare delta i genterapiforsøk etter omfattende informasjon om fremgangsmåter, risiko og muligheter og etter at de har gitt informert

- samtykke
- pasienter må ikke utsettes for uforholdsmessig stor risiko. Genterapi bør derfor begrenses til pasienter med alvorlig sykdom hvor nåværende alternative behandlingsformer ikke har effekt.

For å hindre at endrede arveanlegg utilsiktet overføres til senere generasjoner, anbefaler GTAC at pasienter som gjennomgår genterapiforsøk ikke unnfanger barn under eller kort tid etter forsøket. Komiteen ønsker også rapportering av alvorlige bivirkninger og planlegger et system for langtidsovervåkning av pasienter som har gjennomgått genterapiforsøk og deres fremtidige barn.

7.3.6 Danmark

Den danske lov om et videnskapsetisk komitesystem og behandling av biomedisinske forskningsprosjekter, inneholder juridiske rammer for bedømmelse av biomedisinske forskningsprosjekter. Prosjekter må ikke igangsettes før det foreligger tillatelse fra den regionale vitenskapsetiske komite på bakgrunn av en vitenskapsetisk granskning. Avslag på godkjenning kan ankes til Den Centrale Vitenskapsetiske Komite. Ved prosjekter hvor det inngår klinisk utprøving av legemidler, skal den regionale komite avgi innstilling til Sundhedsstyrelsen som gir den endelige tillatelse. Kliniske forsøk med genterapi behandles på denne måte etter forutgående godkjenning fra legemiddelmyndighetene. Den danske genteknologiloven setter krav til sikkerhet mv. Lov om kunstig befruktning inneholder forbud mot genetisk endring av befruktede egg som vil gå i arv til kommende generasjoner.

På bakgrunn av en debatt i det danske Folketinget, oppnevnte Ministeriet for Videnskap, Teknologi og Udvikling i samarbeid med Sundhedsministeret og Justisministeriet i 2001 «Genteknologiutvalget» som skal beskrive muligheter og risikoer ved anvendelse av nye metoder for bio- og genteknologi for helseformål og tilhørende forskning. Utvalget skal drøfte bruk av gentester av friske mennesker, genterapi, bruk av stamceller og xenotransplantasjon. Utvalgets rapport vil foreligge medio 2002 og skal danne grunnlag for fremtidig lovgivning på disse områdene.

7.3.7 Sverige

Kliniske forsøk med genterapi i Sverige krever tillatelse fra legemiddelmyndighetene, og sikkerhetskravene i genteknologiloven som bygger på EUs direktiver legges til grunn. Det må videre foreligge tilråding fra lokal etisk komite. Lov om anvendelse av genteknologi på mennesker inneholder forbud mot forskning på befruktede egg som innebærer utvikling av metoder for genetisk endringer som kan gå i arv.

I 1999 er det startet et nasjonalt program for utvikling av genterapi i regi av Cancerfonden, Medicinska forskningsrådet, Stiftelsen för strategisk forskning og Wallenbergfonden. Programmet disponerer 60 mill svenske kr fordelt på fem år. Hensikten er å bygge opp nasjonal kompetanse når det gjelder å forbedre metodene for genoverføring, utvikle dyremodeller for genterapi og bygge opp enheter for å utvikle vektorer. Det svenske Socialdepartementet oppnevnte i 2001 et utvalg om «Genetiska undersökningar m.m.» som skal drøfte en rekke problemstillinger knyttet til genetisk diagnostikk,

genterapi og kloning. Når det gjelder genterapi skal komiteen gi en vurdering av behovet for eventuell ny lovgivning. Komiteen skal avgi innstilling i 2003.

7.4 Genterapi i Norge

I det følgende vil det bli gitt oversikt over de prinsipper som Stortinget la til grunn for utvikling av genterapi ved behandling av St. meld. nr. 25 (1992-93), relevant lovregulering, tiltak for oppbygning av kompetanse for genterapi i Norge, Senter for medisinsk metodevurderings rapport om genterapi og omtale av de kliniske forsøk med genterapi som hittil har vært vurdert her i landet.

7.4.1 Regulering av genterapi i lov om medisinsk bruk av bioteknologi

Genterapi er regulert i lovens kapittel 7. § 7-1 oppstiller vilkår for genterapi ved at første ledd inneholder bestemmelse om at menneskets arveanlegg bare må endres ved genterapi på kroppsceller for behandling av alvorlig sykdom eller for å hindre at slik sykdom oppstår. Annet ledd inneholder bestemmelse om at behandling med sikte på endring av arveanlegg i befruktete egg er forbudt. Det fremgår av spesiell merknad til bestemmelsen i Ot.prp. nr. 37 (1993-94) side 57, at bestemmelsens første ledd bare gir adgang til genterapi på kroppsceller ved behandling av alvorlig sykdom eller for å hindre at alvorlig sykdom oppstår, og ikke for å forbedre normale menneskers egenskaper. Bestemmelsens annet ledd medfører et totalforbud mot genterapi på befruktete egg før de settes inn i livmoren.

Av § 7-2 fremgår at behandlingsformer som faller inn under § 7-1 første ledd skal godkjennes av departementet. Annet ledd inneholder bestemmelse om at saken skal forelegges Bioteknologinemnda til uttalelse før departementet avgjør om godkjenning skal gis. Godkjenningsmyndighet er delegert til Sosial- og helsedirektoratet.

Det fremgår av spesiell merknad til første ledd at både etiske, samfunnsmessige og sikkerhetsmessige vurderinger skal legges til grunn for godkjenning.

§ 7-3 inneholder krav om skriftlig samtykke forut for genterapi igangsettes. Før det igangsettes genterapi på barn under 16 år, skal foreldrenes eller andre foresattes samtykke innhentes. Det fremgår av spesiell merknad til bestemmelsen at vedkommende bør få omfattende informasjon om behandlingen, herunder nytte og risiko.

7.4.2 Lov om framstilling og bruk av genmodifiserte organismer

Det genetiske materiale som brukes i genterapeutisk behandling, vil i de fleste tilfeller være å anse for legemidler i legemiddelovens forstand. Fremstilling, bruk, lagring, omsetning og import av genterapiprodukter reguleres av lov 2. april 1993 nr 68 om framstilling og bruk av genmodifiserte organismer (Geneteknologiloven). Lovens virkeområde omfatter dyr, planter og mikroorganismer, hvor den genetiske sammensetning er endret ved bruk av gen- eller celleteknologi. Formålet med loven er å sikre at framstilling og bruk av genmodifiserte organismer skjer på en etisk og samfunnsmessig forsvarlig måte, i sam-

svar med prinsippet om bærekraftig utvikling og uten helse- og miljømessige skadevirkninger.

En person som får overført genetisk materiale ved genterapi, faller utenfor virkeområdet til genteknologiloven. I merknadene til genteknologiloven § 2 (Ot.prp. nr. 8 (1992-93)) er det presisert at «organisme» ikke omfatter mennesker på noe trinn av utviklingen fra befruktet egg til fullt utviklet individ, men bare humane celler i kultur. Spørsmålet om genterapi er ikke drøftet i lovens forarbeider.

Lovens § 6 om sikkerhetstiltak ved innesluttet bruk stiller krav om nødvendige sikkerhetstiltak og godkjenning av laboratorier som fremstiller og anvender genterapiprodukter. Det er gitt nærmere krav i forskrift av 21. desember 2001 om innesluttet bruk av genmodifiserte mikroorganismer.

7.4.3 Lov om legemidler

Som nevnt vil genterapiproduktene som brukes ved kliniske forsøk med genterapi, normalt omfattes av definisjonen av legemidler i lov av 4. desember 1992 nr. 132 om legemidler mv. Med hjemmel i loven § 3 er det i forskrift 18. juni 1999 nr. 742 gitt regler om klinisk utprøving av legemidler til mennesker, dvs både pasienter og friske forsøkspersoner. Det fremgår blant annet av forskriften at alle kliniske utprøvinger skal vurderes av regional komite for medisinsk forskningsetikk før de igangsettes. Enhver klinisk utprøving av legemidler skal vurderes av Statens legemiddelverk. Vurderingen skal blant annet omfatte en vurdering av preparatets kvalitet, sikkerhet og antatte effekt, den vitenskapelige standard, forsøksmetoder, klinisk relevans og kvalitetssikring. Utprøvingen kan nektes igangsatt av hensyn til pasientsikkerhet, når utprøvingen ikke er i samsvar med gjeldende bestemmelser eller dersom Statens Legemiddelverk finner det nødvendig av andre særlige grunner.

Forskriften inneholder videre blant annet krav til informert samtykke, herunder informasjon om mulig risiko og ubehag, eventuelle behandlingssalternativer og eventuell oppfølgingsbehandling. Det skal også informeres om at samtykket til enhver tid kan trekkes tilbake. Adgangen til å foreta utprøving på mindreårige og på personer uten eller med redusert samtykkekompetanse er sterkt begrenset, og følger bestemmelsene i Europarådets konvensjon om Menneskerettigheter og biomedisin. Bekreftelse fra pasient eller forsøksperson på informert samtykke skal fortrinnsvis foreligge skriftlig, mens samtykke til utprøving på mindreårige eller andre som ikke kan gi eget samtykke alltid skal gis skriftlig.

Lov om legemidler inneholder i § 30 bestemmelse om at enhver som i medhold av stilling eller verv etter loven får kjennskap til drifts- eller forretningshemmelighet skal med de begrensninger som følger av hans gjøremål etter loven, tie med det han slik får vite.

Departementet kan samtykke i unntak fra taushetsplikt etter denne bestemmelse når sterke samfunnsmessige hensyn taler for at opplysningene gis.

7.4.4 Regionale forskningsetiske komiteer

Mandatet for de fem regionale komiteene for biomedisinsk forskningsetikk ble fastsatt av det tidligere Kultur- og vitenskapsdepartementet (nå Utdan-

nings- og forskningsdepartementet) 19. januar 1989, med endringer senest 1. juli 2001. Komiteene er knyttet til de fire medisinske fakulteter. Deres oppgave er å veilede og gi råd om forskningsetiske spørsmål og gjøre forskningsetiske prinsipper kjent.

Samtlige biomedisinske forskningsprosjekter hvor det inngår forskning på mennesker og som ikke er av en slik art at det regnes som en del av vanlig etablert behandlingsprosedyre, skal forelegges komiteene. Det vises for øvrig til den nærmere omtalen av de regionale forskningsetiske komiteene i pkt. 9.1.

7.4.5 Rapport om genterapi fra Senter for medisinsk metodevurdering

Senter for medisinsk metodevurdering (SMM) oppnevnte i 1997 en ekspertgruppe for å utrede spørsmål knyttet til bruk av genterapi i helsevesenet. I rapporten som ble lagt fram i februar 2000, drøfter gruppen status for avsluttede og pågående kliniske protokoller innen somatisk genterapi, og genterapi i forhold til konsekvenser for norsk helsevesen. Ekspertgruppen la til grunn at genterapi trolig fortsatt vil være klinisk forskning i den nærmeste tre – fem års perioden, og at det derfor på det nåværende stadium bare er aktuelt å prøve ut genterapi ved alvorlig sykdom. Det ble foreslått at nasjonal oppbygning av genterapi i ett fem års perspektiv bør foretas både gjennom oppbygning av infrastruktur ved utvalgte miljøer og gjennom et nasjonalt program for kompetanseoppbygning som både omfatter preklinisk og klinisk forskning. Når genterapi eventuelt blir etablert behandling, vil det etter ekspertgruppens mening være nødvendig med en regional løsning der genterapi kan utføres på alle regionsykehus og på Radiumhospitalet.

7.4.6 Tiltak for å bygge opp kompetanse om genterapi i Norge

Ved behandlingen av St. prp. nr. 61 (1997-98) Om nasjonal kreftplan og plan for utstyrsinvesteringer ved norske sykehus, sluttet Stortinget seg til regjeringens forslag om å bruke 95 millioner i planperioden 1999 – 2003 til å styrke og videreutvikle den genteknologiske kompetanse på regionsykehusnivå, både når det gjelder grunnforskning og klinisk forskning med hensyn til genterapi mot kreft og andre sykdommer.

Det er i løpet av planperioden gitt midler til kompetanseoppbygning ved alle regionsykehusene. Radiumhospitalet har fått i oppgave å bygge opp et nasjonalt nettverk for genterapi. Målsettingen er å bidra til å spre kunnskap til gjensidig nytte og kompetanseoppbygning for de forskningsmiljøene som ønsker dette.

7.4.7 Kliniske forsøk med genterapi i Norge

Utprøving av nye legemidler foregår etter et fastlagt mønster, først in vitro (i reagensrør) deretter på forsøksdyr og til slutt på mennesker. På mennesker utføres forsøkene vanlig vis i tre faser, I, II og III. Det tidligere Statens helsetilsyn har hittil behandlet fire søknader om kliniske forsøk i fase I / II med genterapi. Den første søknaden i 1996 omhandlet forsøk med genterapi på pasienter med uhelbredelig hjernekreft på Rikshospitalet. Forsøket som var en del av en internasjonal studie, skulle utføres på pasienter hvor tidligere behandling hadde vært prøvd og hvor det ikke var aktuelt med videre behandling.

Både regional komite for medisinsk forskningsetikk i helseregion II, et flertall i Bioteknologinemnda og et flertall i Statens helsetilsyns fagråd for bioteknologi frarådet at prosjektet ble satt i gang. Statens legemiddelkontroll hadde ikke innvendinger. Statens helsetilsyn avslo søknaden og la blant annet vekt på at det forelå en rekke tekniske problemer som måtte overvinnes for at denne type terapi skulle ha tilsiktet effekt, og at det planlagte forsøket verken ville gi ny kunnskap eller forventet effekt for pasientene.

Helsetilsynet behandlet i 1998 to søknader om godkjenning av kliniske forsøk med genterapi fra Radiumhospitalet, ett forsøk på pasienter med langt kommet føflekk-kreft og lungekreft, og ett på pasienter med eggstokk- og bukhinnekreft. Helsetilsynet mottok ingen innvendinger, verken fra Bioteknologinemnda eller regional forskningsetisk komite og fant etter en helhetsvurdering å kunne godkjenne begge. Begge forsøkene er ledd i internasjonale multisenterstudier. Den første genterapistudien på pasienter med føflekksvulst eller lungekreft er fullført. Det deltok seks pasienter, og studien forløp uten at det ble rapportert om alvorlige bivirkninger. Ytterligere en studie ble godkjent av Helsetilsynet i 2001. Denne studien gjaldt bruk av en DNA-vaksine mot lymfekreft.

Tre søknader fra Radiumhospitalet om bruk av DNA-vaksiner er for tiden til vurdering.

7.5 Erfaringer med administrering og praktisering av loven

Det finnes ingen internasjonal definisjon av genterapi, og hva som legges i begrepet har endret seg gjennom årene. Lov om medisinsk bruk av bioteknologi inneholder ikke definisjon av begrepet genterapi, men i forarbeidene er behandling som etterlater langvarige endringer i arvestoffet i celler i kroppen omtalt som genterapi.

Uten nærmere avgrensning vil begrepet omfatte

1. Korreksjon av arvelig sykdom – behandling av en pasient med arvelig sykdom ved hjelp av det aktuelle gen, for å motvirke sykdommen.
2. Genbasert medisin – behandling av en pasient med ikke-arvelig sykdom med medisiner som inneholder nukleinsyrer, og som kan motvirke sykdommen.

Fagråd for medisinsk bioteknologi i det tidligere Statens helsetilsyn har anbefalt at all terapi som benytter nukleinsyrer foreløpig bør regnes som genterapi, slik at man får vurdert den grundig. Departementet slutter seg til dette, og vil komme tilbake til en nærmere definisjon av genterapi i tråd med internasjonale retningslinjer og rapporten fra Senter for medisinsk metodevurdering i forbindelse med revisjon av loven.

Det tidligere Statens Helsetilsyn har i sin vurdering av genterapisøknader lagt vekt på følgende punkter:

- Hvorvidt den foreliggende dokumentasjon ga tilstrekkelig beskrivelse av studiens formål, fremgangsmåte og forventet nytte av studien
- Om genterapistudien gjaldt behandling av alvorlig sykdom eller for å hindre at slik sykdom skulle oppstå
- Eventuelle bivirkninger
- Vitenskapelig bruk av data
- Eventuelt samarbeid med andre helseinstitusjoner, forskningsinstitus-

- joner / -sammenslutninger, eller legemiddelfirma
- Etske problemstillinger
- Om genterapistudien skulle gjennomføres ved en institusjon som hadde tilstrekkelig og relevant kompetanse i forhold til studien
- Den skriftlige informasjon deltagerne i studien ville få
- Bioteknologinemndas vurdering

7.6 Forskningsetiske problemstillinger ved genterapi

Så lenge genterapi er begrenset til klinisk forskning, må vanlige forskningsetiske prinsipper legges til grunn. Dette innebærer blant annet krav om informert frivillig samtykke, krav til minimal risiko og potensiell nytte ved ikke-terapeutisk forskning, adgangen til å kunne trekke seg fra et forskningsprosjekt på ethvert tidspunkt uten at det får behandlingsmessige konsekvenser, beskyttelse av personer som ikke kan gi eget samtykke og taushetsplikt for personopplysninger.

7.6.1 Særlig om genterapi på befruktete egg og fostre

En fullverdig risikoanalyse av klinisk forsøk med genterapi kan bare gjøres på mennesker som har gitt et informert samtykke. Menneskets arveanlegg er meget komplekst, og det er med vår nåværende viten ikke mulig å forutsi alle konsekvenser av å endre arveanleggene ved genterapi. Usikkerheten er ennå større ved endring av arveanlegg på befruktete egg slik at endringen går i arv til kommende generasjoner. Ved kliniske forsøk med genterapi på voksne og barn er det mulig å gi regler for samtykke og informasjon. Genterapi på befruktete egg og fostre innebærer at det utføres genterapi på mennesker som ikke finnes og hvor det er umulig å kreve samtykke. Etterkommerne må derfor bære konsekvensene uten å ha valgt dem. Genterapi på befruktete egg er ikke tillatt etter gjeldende lov.

7.6.2 Utvikling av særlige egenskaper hos mennesket ved genterapi

Ved behandlingen av St. meld. nr. 25 (1992-93) Om medisinsk bruk av bioteknologi sluttet Stortinget seg til prinsippet om at planlagt genetisk forbedring av menneskerasen ikke er akseptabelt på noe plan unntatt for å behandle sykdom hos den enkelte, og at det verken med genteknologi eller på andre måter må komme på tale å gjøre kommende generasjoner «bedre» enn de som lever i dag.

I løpet av de siste 10 årene har det internasjonalt vært drøftet hvilke medisinske muligheter som foreligger for å forbedre mennesker ved genterapi selv om det med vår nåværende kunnskap ikke er kjent at dette vil være teknisk mulig innen overskuelig fremtid. Denne form for genterapi kan teoretisk utføres både på kroppsceller og på befruktete egg.

Fra dyreeksperimenter er det kjent at mus som får tilsatt et ekstra gen for veksthormon blir større enn andre mus både i første og senere generasjoner. Hos mennesker kan det være tenkelig å bruke genterapi som en metode for å styrke enkelte egenskaper, f. eks når det gjelder endring av kroppshøyde, øyenfarge eller muskelmasse. Menneskelige egenskaper som intelligens, utholdenhet, aggresjon osv vil være knyttet til flere gener og vil trolig ikke kunne endres ved genterapi. Grensen mellom genterapi for medisinske

formål og for kosmetiske eller andre ikke-medisinske formål kan være uklar, f. eks når det gjelder aldring. Det er med dagens kunnskap ikke mulig å forutsi effekten av slike forsøk, verken når det gjelder sikkerhet eller utilsiktede bivirkninger. Det vil derfor ikke være mulig å gi et informert samtykke til slike forsøk.

7.7 Helseøkonomiske aspekter

De kliniske forsøk som har vært utført i Norge har hittil omfattet små pasientgrupper, og har dels vært finansiert gjennom midler fra kreftplanen. Av de tre prosjektene som hittil har vært godkjent, har to vært utført i samarbeid med farmasøytisk industri, mens ett ikke har mottatt slik støtte. To av de tre godkjente prosjektene har vært initiert av Radiumhospitalet. Produksjonskostnadene for å fremstille vektorer er forholdsvis høye blant annet på grunn av nødvendige sikkerhetsmessige undersøkelser.

Dersom genterapi i fremtiden blir etablert behandling, vil utgiftene trolig ikke bli høyere enn annen høyteknologisk behandling som f. eks benmargstransplantasjon. Som etablert behandling vil en eller et fåtall behandlinger med genterapi kunne helbrede mange former for alvorlig sykdom som i dag krever årelang behandling og andre tiltak fra helsetjenesten.

7.8 Departementets vurdering og forslag

7.8.1 Et etisk rammeverk

De internasjonale prosjekter for kartlegging av menneskets arveanlegg medfører at mulighetene for å stille presise diagnoser ved hjelp av genteknologiske metoder stiger raskt, mens gapet mellom arvelige sykdommer hvor det bare er mulig å stille diagnose og sykdommer hvor det foreløpig finnes behandlingsmuligheter øker. Departementet ser derfor betydningen av forskning som kan medføre at nye behandlingsmuligheter utvikles ved bedre muligheter for f. eks diagnostisering, nye medikamenter, genterapi og andre behandlingsformer.

Etter departementets syn er deltakelse i internasjonal genetisk forskning viktig både for å følge med i kunnskapsutviklingen, for å videreutvikle og bygge opp norsk kompetanse og for å bidra til at resultatene blir tilgjengelige for norske pasienter så tidlig som mulig.

Departementet ønsker aktivt å utnytte nye behandlingsmuligheter som den internasjonale utviklingen byr på. Samtidig skal det enkelte menneskets egenverdi og ukrenkelighet settes i sentrum. En viktig del av dette er respekt for menneskelivet og menneskeverdet. Etter hvert som medisinske og teknologiske kunnskaper bedres, vil det kunne føre til at fundamentale etiske verdier endres og barrierer gradvis flyttes. Dette kan på sikt endre synet på medisinsk praksis og menneskelige verdier. Det finnes i dag ikke kunnskap om mulige langtidsvirkninger av genterapi. Deler av vår nære historiske fortid som vi i dag tar sterk avstand fra, forteller at vi skal håndtere de etiske sider ved genteknologi meget varsomt, og at det er nødvendig å handle slik at dagens generasjon ikke blir utsatt for tilsvarende fordømmelse fra kommende generasjoner.

I tiltredelseserklæringen går regjeringen inn for at føre-var prinsippet skal legges til grunn før bio- og genteknologi tillates brukt. Føre-var prinsippet er en måte å behandle risikospørsmål på der man prøver å ta høyde for den vitenskapelige usikkerheten som kan foreligge. Dette prinsippet innebærer i denne sammenheng at der det er rimelig grad av tvil om bruk av vitenskapelige metoder kan ha negative konsekvenser for helsen til enkeltpersoner eller grupper, bør tvilen komme individene til gode.

7.8.2 Krav om alvorlig sykdom

Føre-var prinsippet har betydning for nødvendig grensesetting for genetisk forskning som kan få betydning for kommende generasjoner. I St meld nr 25 (1992-93) Om mennesker og bioteknologi ble det slått fast at med unntak av å behandle sykdom hos det enkelte individ, er planlagt genetisk forbedring av mennesket ikke akseptabelt på noe plan. Det må verken med hjelp av genteknologi eller på andre måter med planmessige tiltak gjøre kommende generasjoner genetisk «bedre» enn de mennesker som lever i dag. Som en følge av dette gir lov om medisinsk bruk av bioteknologi bare adgang til genterapi på kroppsceller ved behandling av alvorlig sykdom eller for å hindre at alvorlig sykdom oppstår, og ikke for å forbedre normale menneskers egenskaper.

Det tidligere Statens helsetilsyn har påpekt at «alvorlig sykdom» ikke er et entydig begrep. F.eks. er det i dag mange genterapistudier internasjonalt som foregår ved kronisk sykdom, inkludert leddgikt, og ikke nødvendigvis bare livstruende sykdom som kreft og hjerte-karsykdom. Det er også viktig å være oppmerksom på glidningen mot genetisk forbedring. Et eventuelt krav til alvorlig sykdom kan bidra til å motvirke en slik trend. I tråd med vektleggingen av føre-var prinsippet, samt anbefalingene fra Senter for medisinsk metodevurdering og Gene Therapy Advisory Committee i Storbritannia, foreslår departementet at kravet om alvorlig sykdom opprettholdes ved revisjon av loven.

7.8.3 Genterapi på befruktede egg/kjønnsceller

Loven inneholder et totalforbud mot genterapi på befruktede egg/kjønnsceller. Ved denne form for genterapi vil den genetiske endring gå i arv til kommende generasjoner.

I tråd med regjeringens vektlegging av føre-var prinsippet og internasjonal lovgivning og retningslinjer, skal menneskets arveanlegg fortsatt bare endres ved genterapi på kroppsceller. Departementet foreslår derfor at forbudet mot genterapi på befruktede egg/kjønnsceller videreføres ved revisjon av loven.

7.8.4 Genterapi på fostre og barn

Basert på dagens kunnskap vil genterapi på fostre utsette både kvinnen og fosteret for ukjent risiko. Disse typer kliniske forsøk kan derfor ikke utføres så lenge de kan gi utilsiktede virkninger som vi ikke kjenner konsekvensen av.

Etter departementets syn er det nødvendig med dokumentasjon av metodens effektivitet og sikkerhet i fødte mennesker, før det eventuelt kan bli aktuelt å vurdere eksperimenter med ufødt liv. Det foreslås derfor at det innføres forbud mot genterapi på fostre.

De kliniske forsøkene med genterapi som hittil har vært foretatt i Norge, har vært foretatt på voksne pasienter. Det fremgår av 7.2.3 ovenfor at det internasjonalt har vært utført noen få forsøk på barn med sykdommer som skyldes enkel arvegang, herunder forsøk hvor det teoretisk kan være mulig å endre feilen i arveanlegget før alvorlige eller livstruende symptomer utvikler seg. Etter departementets syn må også norske barn med alvorlig sykdom få anledning til å delta i kliniske forsøk med genterapi, under forutsetning at den strenge forskningsetiske beskyttelse overfor mindreårige som fremkommer i forskrift om utprøving av legemidler, legges til grunn. Tilsvarende vil gjelde for kliniske forsøk med genterapi på andre personer som ikke kan gi eget samtykke.

7.8.5 Godkjenning av genterapi

Basert på dagens kunnskap antas som tidligere nevnt genterapi i et tre – fem års perspektiv hovedsakelig å være klinisk forskning i Norge. Erfaringen med klinisk utprøving av genterapi i Norge er foreløpig begrenset.

Kliniske forsøk med genterapi er omfattet av betydelig offentlig interesse, ikke minst fordi genterapi representerer et håp om helbredelse for mennesker med alvorlige sykdommer hvor det hittil ikke foreligger behandlingsmuligheter.

Etter departementets syn bør særlig følgende vurderingstemaer legges til grunn ved vurdering av kliniske forsøk med genterapi:

- Er prosjektet innenfor de etiske rammer som lov om medisinsk bruk av bioteknologi setter ?
- Gjelder prosjektet alvorlig sykdom ?
- Hvilken risiko vil genterapiforsøket kunne medføre ?
- Hvilken nytte vil genterapiforsøket kunne medføre for den enkelte forsøksperson og for utviklingen av nye behandlingsformer ?
- Hvilke tiltak er foretatt for å sikre at forsøkspersonene gir samtykke på tilstrekkelig informert grunnlag ?
- Hvilke tiltak skal foretas for å sikre forsøkspersonenes personvern ?
- Har det medisinske fagmiljøet kompetanse til å gjennomføre prosjektet ?
- Er det sannsynlig at metoden utgjør et reelt fremskritt ?
- Vil det vil være kostnadmessig forsvarlig at et klinisk behandlingstilbud bygges opp i Norge ?

Etter bioteknologiloven § 7-2 skal behandlingsformer for genterapi godkjennes av Sosial- og helsedirektoratet. Vurdering av slike søknader krever spesialkompetanse av vitenskapelig karakter. I dag gir både Bioteknologinemnda og regional forskningsetisk komité uttalelse i forbindelse med godkjenningssøknadene. Både genteknologiloven og lov om medisinsk bruk av bioteknologi ble utformet før det var aktuelt med kliniske forsøk i Norge. Dette medfører at de ulike instanser som godkjenner eller anbefaler prosjektet arbeider etter ulike retningslinjer og regelverk, uten at forholdet mellom den verken er vurdert i lov eller forarbeider. Enhver klinisk utprøving av legemidler skal vurderes av Statens legemiddelkontroll. Etersom genterapiproduktene normalt vil omfattes av legemiddelovens legemiddeldefinisjon, må godkjenning også gis av Statens legemiddelkontroll, jf. forskrift 18. juni 1999 nr. 742 om klinisk utprøving av legemidler til mennesker.

Erfaringen hittil har vist at saksbehandlingen ved godkjenning av genterapi har vært omstendelig og tidkrevende. En tungrodd saksbehandling gjør det også vanskelig for norske miljøer å delta i internasjonale multisenterstudier fordi protokollene lukkes før saksbehandlingen i Norge er avsluttet.

Etter departementets syn bør derfor de nåværende systemet erstattes med et enklere system, slik at ikke prosjekter skal måtte godkjennes både av Sosial- og helsedirektoratet og Statens legemiddelverk.

Søknader om kliniske forsøk med genterapi bør reguleres som annen klinisk legemiddelutprøving på mennesker. Slike søknader skal godkjennes av Statens legemiddelverk etter å ha vært forelagt de regionale komiteer for medisinsk forskningsetikk til uttalelse. Behov for langtidsoppfølging må vurderes fra prosjekt til prosjekt, og er allerede innarbeidet som et vurderingstema i forskrift om klinisk utprøving av legemidler til mennesker.

For å følge utviklingen bør Sosial- og helsedirektoratet fortsatt godkjenne institusjonene og innhente årlig rapportering. Bioteknologinemnda er et rådgivende organ for forvaltningen som ifølge mandatet skal vurdere prinsipielle, overordnede etiske og samfunnsmessige spørsmål. Etter departementets syn bør bioteknologinemnda ordinært ikke benyttes ved saksbehandling av enkeltsøknader, men avgjøre hvilke godkjenningssaker den skal uttale seg om.

Departementet vil for øvrig følge med på utviklingen på området med hensyn til om regelverket vedrørende legemidler og klinisk utprøving m.v til enhver tid er tilpasset de spesielle hensyn som gjør seg gjeldende.

Det er viktig at forskning og utprøving drives på en sikker måte når det gjelder genterapi. Departementet vil derfor vurdere behovet for en gjennomgang av sikkerhetsmessige aspekter knyttet til genterapi.

7.8.6 Oppsummering

Departementet vil legge følgende prinsipper til grunn ved revisjon av loven:

- Nåværende krav i loven om at genterapi skal begrenses til alvorlig sykdom opprettholdes.
- Nåværende forbud mot genterapi på befruktete egg opprettholdes.
- Det innføres forbud mot genterapi på fostre.
- Dagens godkjenningssordninger for genterapi forenkles.

8 Styring og kontroll

8.1 Innledning

Bioteknologiloven inneholder flere virkemidler for å sikre offentlig styring og kontroll med fagområdet. Kapittel 8 inneholder noen av de viktigste virkemidlene: godkjenningsordning, rapporteringsplikt, forskriftshjemmel og straffebestemmelse. I tillegg inneholder kapitlet bestemmelser om Bioteknologinemnda. Loven legger opp til at det er godkjenning og rapportering som er de sentrale virkemidlene; og verken forskriftshjemmelen eller straffebestemmelsen har noen gang vært brukt.

Formålet med godkjenning og rapportering er å tilfredsstille samfunnets behov for styring av og kontroll med det som foregår innenfor lovens virkeområde. Godkjenningsordningen danner en kontrollpost som ligger i forkant av det som faktisk skjer i helsetjenesten, mens rapporteringsordningen danner en kontrollpost i etterkant. Ordningenes hensiktsmessighet betinges imidlertid av at de fungerer tilfredsstillende. En av erfaringene med loven er at i den første perioden etter lovens ikrafttredelse var det visse problemer knyttet til godkjenningsordningen.

Ved siden av kravet om godkjenning av institusjonene i kapittel 8, inneholder også de enkelte kapitlene særskilte godkjenningsordninger. I tillegg til statlig styring og kontroll gjennom bestemmelsene i bioteknologiloven, vil virksomhetene også være underlagt tilsyn fra Statens helsetilsyn og fylkeslegene i henhold til lov 30. mars 1984 nr. 15 om statlig tilsyn med helsetjenesten.

I det følgende vil lovens ulike godkjenningsordninger sees i sammenheng. De særskilte ordningene er også drøftet i de enkelte kapitler ovenfor.

8.2 Erfaringer med administrering og praktisering av loven

8.2.1 Godkjenning

Lovens bestemmelser om godkjenning

Bioteknologiloven inneholder to typer krav om godkjenning. For det første skal institusjoner som driver «medisinsk bruk av bioteknologi som faller inn under loven», godkjennes av departementet for dette formål (§ 8-1). For det andre inneholder de enkelte kapitler i loven spesielle godkjenningsordninger. Behandlingsformer ved kunstig befruktning skal således godkjennes særskilt (§ 2-13), og det samme gjelder undersøkelsestyper og metoder ved genetisk fosterdiagnostikk (§ 5-2), undersøkelsestyper og metoder ved genetiske undersøkelser etter fødselen (§ 6-3) og genterapeutiske behandlingsformer (§ 7-2). Etter § 6a-1 skal det godkjennes hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet.

Loven legger således opp til et system der institusjoner som driver virksomhet som faller inn under loven, må søke om eksplisitt godkjenning for de enkelte behandlingsformer (kunstig befruktning og genterapi) eller undersøkelsestyper og metoder (genetiske undersøkelser før og etter fødselen).

Godkjenningsmyndigheten for de fleste områdene i bioteknologiloven er lagt til Helsedepartementet. I løpet av 1995 ble forvaltningen av de fleste bestemmelsene i loven, inkludert godkjenningsordningene, delegert til Helsetilsynet. Departementet er ankeinstans. I forbindelse med delegasjonen opprettet Helsetilsynet et eget «Fagråd for medisinsk bruk av bioteknologi» til å bistå med medisinsk-faglige vurderinger. Som et resultat av fornyelsen av den sentrale sosial- og helseforvaltningen, herunder opprettelsen av Sosial- og helsedirektoratet, er forvaltningen av disse bestemmelsene fra 1. januar 2002 delegert til direktoratet. Søknader om godkjenning innenfor de ulike områdene skal forelegges Bioteknologinemnda til uttalelse før vedtak fattes.

Begrunnelser for lovens bestemmelser om godkjenning

Om begrunnelsen for bioteknologilovens godkjenningsbestemmelser, het det i St. meld. nr. 25 (1992-93) blant annet at

«Utviklingen av nye former for fosterdiagnostikk og genetiske tester til bruk etter fødselen berører følsomme områder hvor det lett kan spilles på ubegrunnet frykt, forestillinger og fordommer. Selv om det lovverk som foreslås etablert i denne meldingen vil regulere utviklingen, skal slike tilbud bare tillates innenfor et offentlig styrt helsevesen og ikke bli en del av et privat og markedsstyrt område av vårt helsevesen» (side 152)

Sosialkomiteen i Stortinget uttalte også i Innst. S. nr. 214 (1992-93):

«Med den utvikling som finner sted innenfor forskning og anvendelse av bio- og genteknologi, vil komiteen understreke nødvendigheten av en samfunnsmessig styring og kontroll» (side 28)

Det har også vært fremført andre argumenter for en godkjenningsordning av institusjoner som utfører bioteknologisk diagnostikk og behandling i lovens forstand. For det første kan det være behov for å påse at institusjonen har den kompetanse som kreves for denne typen avanserte undersøkelser og behandlingsmetoder, ikke minst for å sikre pasientenes rettigheter i forhold til informasjon og veiledning. For det andre kan det være behov for å styre den geografiske fordelingen av de ulike undersøkelses- og behandlingsformene, slik at alle deler av landet sikres et tilbud. For det tredje kan det være behov for å begrense de samlede antall behandlingstilbud, slik at spisskompetansen opprettholdes. De to siste hensynene vil i noen grad stå i motsetning til hverandre, men begge kan tas som argumenter for en godkjenningsordning.

Vilkår

Bioteknologilovens bestemmelse om godkjenning av institusjoner som driver virksomhet som omfattes av loven, gir anledning til å sette nærmere vilkår for godkjenning. Helsetilsynet har i stor grad benyttet seg av denne anledningen, dels for å presisere og gjøre kjent lovens bestemmelser for den aktuelle virksomheten, og dels for å legge føringer av generell art som skal bidra til å sikre at virksomheten utøves forsvarlig. Blant annet har det ved godkjenning av privatpraktiserende gynekologer for inseminasjon av ektefelles/samboers sæd, vært satt som vilkår at disse på forhånd har inngått samarbeidsavtale med god-

kjent IVF-klinikk. Det har imidlertid fra IVF-klinikkenes side blitt oppfattet som problematisk å stå som «garantist» for forsvarlig tjenesteyting hos privatpraktiserende gynekologer.

Helsetilsynet er likevel av den oppfatning at det er for tidlig å si noe sikkert med hensyn til hvorvidt regulering i form av vilkår generelt sett er en hensiktsmessig vei å gå for å regulere den aktuelle virksomheten.

Erfaringer med godkjenningsordningen

Saksbehandlingstiden har variert en del mellom lovens ulike områder, men det generelle inntrykket er at den har vært svært lang. Det er flere årsaker til den lange saksbehandlingstiden. For det første var det, i den første tiden etter at loven trådte i kraft, nødvendig å få avklart en rekke begreper i loven (dette gjaldt særlig, men ikke utelukkende, kapittel 6 genetiske undersøkelser etter fødselen – se for øvrig boks 8.1). For det andre måtte en del søknader avvente politisk avklaring i enkelte spørsmål (særlig knyttet til godkjenning av private IVF-institusjoner). For det tredje har det vært nødvendig å utarbeide egne søknadsskjemaer på de ulike områdene for å sikre relevante opplysninger fra den enkelte institusjon. For det fjerde har det i mange tilfeller tatt noe tid å få inn slike opplysninger fra søkerne. For det femte tar det nødvendigvis noe tid for Bioteknologinemnda å avgi uttalelse til søknadene.

I vurderingen av om, og eventuelt i hvilken form, de ulike godkjenningsordningene skal videreføres, er det nødvendig å ta stilling til hvor mange av de nevnte problemene som er «barnesykdommer», og hvor mange som er av mer varig karakter. Etter departementets vurdering er de fleste av problemene forholdsvis midlertidige, og tilbakemeldinger fra Sosial- og helsedirektoratet tyder da også på at dette er tilfellet. Dette gjelder for eksempel begrepsavklaringen og utarbeidelsen av søknadsskjemaer, og til dels også de politiske avklaringene. De øvrige punktene (det fjerde og det femte ovenfor) synes å ha sammenheng med den relativt høye detaljeringsgrad loven legger opp til. Departementet vil komme tilbake til en vurdering av spørsmålet om en mindre detaljert godkjenningsordning under kapittel 8.3 nedenfor.

Boks 8.1 Eksempler på tolkningsproblemer og uklarheter som har oppstått i forbindelse med bioteknologilovens godkjenningsordninger

- skal behandlingsformer omfatte av lovens § 2-8 (behandling av sæd før befruktningen) godkjennes?
- er det rekvirent, prøvetaker eller laboratorium som skal godkjennes ved genetiske undersøkelser før og etter fødselen (se omtale i teksten)?
- hva innebærer det at «genetiske undersøkelsestyper og metoder» (§§ 5-2 og 6-3) skal godkjennes?
- skal institusjoner som utfører diagnostiske genetiske undersøkelser godkjennes (undersøkelsestypene og metodene krever ikke godkjenning)?
- det er i praksis gjort unntak fra godkjenningsbestemmelsen i § 8-1 som ikke er kommet med i lovteksten. Dette gjelder for eksempel institusjoner som utfører ultralyddiagnostikk og institusjoner som kun utfører diagnostiske genetiske undersøkelser.

Hvem skal godkjennes?

Flere av de tolkningsproblemene som har oppstått under praktiseringen av lovens godkjenningsbestemmelser, har å gjøre med hvem som skal godkjennes. Når det for eksempel skal foretas en genetisk undersøkelse (før eller etter fødselen), er det da rekvirenten av undersøkelsen, prøvetakeren eller laboratoriet som trenger godkjenning? Og er det eventuelt sykehuset eller avdelingen som skal godkjennes?

Når det gjelder det første spørsmålet, har departementet lagt til grunn, og Helsetilsynet har praktisert loven slik, at det er den institusjon som rekvirerer undersøkelsen, som skal godkjennes. Dersom institusjonen er godkjent for visse typer undersøkelser, må den stå fritt til å benytte innenlandske eller utenlandske laboratorier utenfor institusjonen etter egen medisinskfaglig vurdering. En genetisk undersøkelse som ikke er godkjent for bruk i Norge, kan antakelig verken rekvireres eller finansieres av Norge, selv om den skal utføres i utlandet.

Et særlig problem kan oppstå i forbindelse med sjeldne tilstander som det er svært lite hensiktsmessig å bygge opp kompetanse på i Norge. Som nevnt er det rekvirenten av slike undersøkelser som skal være godkjent etter bioteknologiloven for gjeldende undersøkelse. Rekvirenten står imidlertid fritt til å benytte utenlandske laboratorier etter eget skjønn, men Folketrygden refunderer normalt ikke utgifter til laboratorier i utlandet.

Når det gjelder det andre spørsmålet ovenfor, går det frem av bestemmelsen i bioteknologiloven § 8-1 at det er institusjonen som sådan (det vil i de fleste tilfeller si sykehuset), og ikke den enkelte avdeling, som skal godkjennes. Hvordan den enkelte institusjon organiserer og disponerer sin genetiske kompetanse, må etter departementets syn være opp til dens egne faglige og administrative vurderinger. Det må likevel være en forutsetning at institusjonen i sin utøvelse av virksomheten retter seg etter bioteknologilovens øvrige bestemmelser, herunder at den har tilstrekkelig oversikt til å kunne gi entydige rapporter.

8.2.2 Rapportering

Lovens bestemmelse om rapportering

I tillegg til godkjenningsordningene, inneholder bioteknologiloven også en bestemmelse om rapportering (§ 8-2) hvor det fremgår at enhver institusjon som er godkjent for virksomhet som faller inn under loven, skal gi skriftlig rapport til departementet om virksomheten. I bestemmelsen heter det også at «departementet fastsetter nærmere regler om rapporteringsplikten». I likhet med godkjenningsbestemmelsene, ble denne bestemmelsen delegert til Helsetilsynet i 1995, og er fra 1. januar 2002 overført til Sosial- og helsedirektoratet.

Begrunnelser for lovens bestemmelse om rapportering

Som bakgrunn for lovens rapporteringsplikt, blir det i forarbeidene til bioteknologiloven blant annet pekt på at en slik plikt vil medføre at myndighetene i sterkere grad vil kunne styre utviklingen og føre kontroll innen området (Ot. prp. nr. 37, (1993-94), side 43). I St. meld. nr. 25 (1992-93) viser regjeringen dessuten til at det bør legges betydelig vekt på informasjon og offentlig debatt om de spørsmål anvendelse av bioteknologi reiser (side 152). Det vil kunne hevdes at en eller annen form for innhenting av opplysninger om den virksomheten som pågår, er en forutsetning for en slik offentlig debatt.

Et annet argument for en rapporteringsordning, er mulighetene en slik ordning kan gi for å vurdere kvaliteten på den aktuelle virksomheten. Dersom dette skal være et mål, stilles det store krav til opplysningene som innhentes gjennom ordningen. Til rene styringsformål vil det være tilstrekkelig med opplysninger om hvilken type virksomhet som drives i hvilket omfang. Dersom man også ønsker å vurdere kvaliteten på virksomheten vil man i tillegg måtte inkludere en eller annen form for kvalitetsindikator.

Erfaringer med rapporteringsordningen

Som tilfellet også har vært med godkjenningsordningen, har det tatt relativt lang tid å få en rapporteringsordning til å fungere. Igjen har dette flere årsaker. For å sikre relevante og sammenlignbare data, var det i utgangspunktet nødvendig å bruke noe tid på å utarbeide rapporteringsskjemaer. Skjemaenes detaljeringsgrad medførte mye arbeid for den enkelte institusjon, og Helsetilsynet har hatt store vansker med å få returnert rapporteringsskjemaene korrekt utfylt og innenfor fastsatte frister. Dette må for en stor del sees i sammenheng med at institusjonene ved rapporteringsordningen ble pålagt å rapportere virksomhet som lå tilbake i tid. For institusjonene medførte dette et omfattende arbeid i form av gjennomgang av et meget stort antall pasientjournaler for å kunne gi de nødvendige opplysninger.

Et annet problem med rapporteringsordningen har vært at de data ordningen gir, er av svært vekslende kvalitet. De ulike institusjonene har tolket enkelte rapporteringspunkter forskjellig, i tillegg til at nøyaktigheten varierer fra institusjon til institusjon. Siden det tok litt tid før rapporteringsskjemaene var ferdig utarbeidet, har det også vært vanskelig å frembringe korrekte data fra de første årene etter at bioteknologiloven trådte i kraft.

Disse problemene har medført at også Helsetilsynet har blitt forsinket i sin bearbeidelse av rapportene. De viktigste konklusjonene er referert i de enkelte kapitler i denne meldingen.

Rapporteringsordningen må således sies ikke å ha fungert tilfredsstillende når det gjelder i forhold til virksomhet i den første tiden etter bioteknologilovens ikrafttredelse. Mange av problemene har også her trolig karakter av å være «barnesykdommer», og tilbakemeldinger fra Sosial- og helsedirektoratet tyder også på at dette er tilfellet. De mer permanente problemene kan kanskje løses ved å senke detaljeringsnivået, og dette har da også blitt vurdert løpende av Helsetilsynet og Fagrådet, som har forenklet rapporteringsskjemaene underveis. For å kunne fungere etter sin hensikt, er ordningen avhengig av legitimitet i fagmiljøene i institusjonene som rapporterer.

Departementet vil komme tilbake til disse spørsmålene under kapittel 8.3 nedenfor.

8.2.3 Andre bestemmelser

Forskrifter

I bioteknologiloven § 8-3 slås det fast at Kongen ved forskrift kan fastsette nærmere bestemmelser til utfylling og gjennomføring av loven. Det er ikke gitt noen forskrifter med hjemmel i denne bestemmelsen. Bakgrunnen for dette er at loven har vist seg å være detaljert nok til å styre de ulike områdene, og at de avklaringer av lovens ulike begreper som det har vært behov for, ikke hører naturlig hjemme i forskrifter. Forskriftshjemmelen i § 8-3 er dessuten svært generell og antas derfor ikke å hjemle utfyllende bestemmelser på lovens enkeltområder. I tillegg har lovens virkemidler for detaljstyring blitt flere gjennom en lovendring (kravet om godkjenning av behandlingsformer for kunstig befruktning).

Overgangsbestemmelse

Loven inneholder også en overgangsbestemmelse om at virksomhet som allerede var i gang da loven trådte i kraft, kunne fortsette inntil søknad om godkjenning var ferdigbehandlet. Som beskrevet ovenfor, har denne saksbehandlingstiden i flere tilfeller vært forholdsvis lang. Det har derfor vist seg å være viktig med en slik overgangsbestemmelse når man som her innfører omfattende og detaljert regulering av visse former for medisinsk virksomhet.

8.2.4 Samarbeidsrelasjoner

I arbeidet med evalueringen av bioteknologiloven, har departementet sett det som et viktig punkt å vurdere hvordan samarbeidet og arbeidsfordelingen mellom de ulike instanser som har ansvar etter loven, fungerer. Siden departementet ikke fant det riktig at noen av disse instansene vurderte seg selv, ble Statskonsult bedt om å foreta en særskilt gjennomgang av dette punktet, gjennom følgende mandat:

- Prosjektet skal beskrive og vurdere erfaringene med den ansvars- og arbeidsfordeling loven legger opp til på statlig, sentralt myndighetsnivå
- Beskrivelsen av praksis skal omfatte hvilke instanser som er involvert, hvilken funksjon de har på området og hvordan forholdet er mellom dem.
- Det skal innhentes vurderinger fra de involverte instansene av fordeler og ulemper ved dagens arbeidsdeling, og synspunkter på hva som eventuelt kan være bedre løsninger.

De viktigste konklusjonene i Statskonsults rapport er:

- Kommunikasjonen mellom Sosial- og helsedepartementet og Helsetilsynet var noe mangelfull den første tiden etter at loven trådte i kraft. Større tydelighet fra departementets side kunne ha ført til en raskere avklaring av arbeidsoppgavene for Helsetilsynet, men dette ville trolig likevel ikke ha medført raskere avgjørelse i enkeltsakene. Den til dels svært lange saksbehandlingstiden kan i hovedsak forklares med fortolkningsspørsmål knyttet til loven og ikke med fordelingen av ansvar eller mangelfull samhandling mellom organene.
- Lovens bestemmelser om at søknader om godkjenning etter biote-

knologiloven skal forelegges Bioteknologinemnda til uttalelse, kan ha flere uheldige og utilsiktede virkninger (se under 8.3.4 nedenfor). Nemndas muligheter til å ivareta sine funksjoner vil bli bedre dersom den får uttalelsesrett fremfor plikt.

- En av de største utfordringene for Helsedepartementet vil i tiden fremover være å samordne tiltakene på bioteknologiområdet med virksomhet på tilgrensende områder (for eksempel forskning, næringsliv og personvern).

8.3 Departementets vurderinger og forslag

8.3.1 Behovet for styring og kontroll

En vurdering av bioteknologilovens virkemidler for styring og kontroll, må ta sitt utgangspunkt behovet for slike virkemidler. Hvorfor trenger samfunnet styring og kontroll med medisinsk bruk av bioteknologi? Det er flere ulike svar på dette spørsmålet.

For det første har vi behov for en viss styring av medisinsk bioteknologi på lik linje med andre helsetjenester. Vi ønsker å sikre at slike tjenester foregår i faglig forsvarlige former, at pasientene er sikret visse rettigheter i forhold til informasjon og medbestemmelse, at det er en noenlunde rettferdig fordeling av tjenestene, herunder geografisk, og at prioriteringsmessige hensyn ivaretas. Dette er hensyn som alle helsetjenester bør skjule til, men som kanskje får særlig betydning i forbindelse med høyt spesialiserte tjenester som, blant andre, de bioteknologiloven regulerer.

For det andre er det behov for et særlig tilsyn med medisinsk bruk av bioteknologi, utover det som gjelder andre helsetjenester. Dette er i første rekke knyttet til de spesielle etiske problemstillingene som bruken av moderne bioteknologi reiser på mange ulike plan. Bruken av bioteknologi berører de helt grunnleggende livsprosesser (som for eksempel unnfangelsen) og livsbetingelser (som arvematerialet), og underkaster dem teknologiske inngrep. Det vil derfor være nødvendig med jevne mellomrom å ta stilling til hvor langt vi ønsker å gå.

Selv om medisinsk bruk av bioteknologi dreier seg om metoder og teknikker som kan være til det beste for enkeltindivider, så får denne typen teknologi, i større grad enn annen medisin, konsekvenser som angår samfunnet og menneskeheten som helhet. I ekstreme tilfeller kan det dreie seg om et valg mellom de menneskelige egenskaper som føres videre til senere generasjoner, og de som ikke gjør det. Den kanskje viktigste begrunnelsen for styring og kontroll med bioteknologi, er nettopp ønsket om å unngå denne typen seleksjon. Dette gjenspeiler seg også i lovens formålsparagraf (§ 1-1):

«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.»

Hvert nye sprang innenfor utviklingen bør etter departementets syn vurderes nøye i dette lyset. Og siden dette er spørsmål som angår samfunnet som hel-

het, og ikke bare enkeltindividet, så er det en vurdering som må gjøres i offentlige fora.

For å ivareta lovens formål, er det etter departementets syn nødvendig med flere typer virkemidler. Departementet vil derfor gå inn for å videreføre bioteknologilovens godkjennings- og rapporteringsordninger. Like fullt er det nødvendig, i lys av de erfaringer som er gjort, med enkelte justeringer av ordningene.

Ved den statlige overtagelsen av spesialisthelsetjenesten er forutsetningene for en mer samlet og effektiv styring og kontroll av spesialisthelsetjenesten bedret. Dette vil dermed også gjelde i forhold til virksomhet som er omfattet av bioteknologilovens ulike kapitler. Som eier vil det offentlige få ytterligere muligheter for nødvendig styring og kontroll. Slik «eierstyring» vil imidlertid ikke være aktuelt overfor private helseinstitusjoner. Selv om private institusjoner pr. i dag kun er godkjent for kunstig befruktning, synliggjør dette etter departementets oppfatning hvorfor bioteknologilovens godkjennings- og rapporteringsordninger fortsatt bør være sentrale virkemidler for offentlig styring og kontroll.

8.3.2 Godkjenning

Den teknologiske utviklingen og mulighetene for styring

Hensikten med bioteknologilovens godkjenningsordninger, er å ha en viss styring med hvilke bioteknologiske metoder som tas i bruk, før de tas i bruk. Grunnen til at man i utgangspunktet ønsket å ha en slik styring, var at nye metoder på dette område ofte reiser vanskelige etiske spørsmål, i forhold til grunnleggende verdier som respekten for liv, individets integritet og individenes likeverd. Dette utgangspunktet har, etter departementets syn, ikke endret seg i løpet av årene som har gått siden bioteknologiloven ble vedtatt.

Det som imidlertid har endret seg vesentlig, er den medisinskteknologiske situasjon og status på de ulike områdene som bioteknologiloven regulerer. Rent generelt kan man si at teknologien har blitt mer effektiv, mer omfattende, billigere og lettere tilgjengelig enn den var. Stadig nye pasientgrupper kommer i kontakt med og har nytte av bioteknologiske metoder i lovens forstand. Samtidig presenteres stadig flere for de etiske dilemmaer som metodene reiser.

Sett fra forvaltningens ståsted, medfører utviklingen at det blir stadig mer krevende å følge opp lovens ulike bestemmelser. Men siden utviklingen i seg selv ikke har medført noe mindre behov for regulering, er det departementets syn at bioteknologiloven fortsatt trenger en godkjenningsordning. Det forhold at bioteknologi har blitt vanskeligere å regulere som en følge av utviklingen, er således etter departementets syn ikke et argument mot regulering. Departementet stiller seg derfor generelt positivt til godkjenning som et virkemiddel for å ivareta lovens intensjoner.

Lovens særskilte godkjenningsbestemmelser

Likevel har ikke alle godkjenningsbestemmelsene fungert tilfredsstillende. Den lange saksbehandlingstiden på enkelte av områdene kan i verste fall bidra til at ordningen mister legitimitet i institusjonene og fagmiljøene, noe som

igjen kan føre til at undersøkelser tas i bruk uten at man venter på godkjenning.

Som nevnt ovenfor, ligger noe av årsaken til den lange saksbehandlingstiden i uavklarte fortolkningsspørsmål, utarbeidelsen av rutiner og så videre. Dette er problemer som måtte påregnes i begynnelsen, og som antas å bli vesentlig redusert i tiden fremover. Noe av årsaken til lang saksbehandlingstid ligger imidlertid i de relativt detaljerte godkjenningsprosedyrer som loven legger opp til. Departementet har i de enkelte kapitler i denne meldingen vurdert hver enkelt godkjenningsbestemmelse etter et prinsipp om at bioteknologiloven bør inneholde de, og bare de, godkjenningsordninger som er nødvendige for å ivareta lovens formål.

I praksis medfører dette etter departementets vurdering at loven bør tilføres enkelte nye godkjenningsbestemmelser (dette gjelder særlig på området preimplantasjonsdiagnostikk, se kapittel 4.5). I andre tilfeller kan lovens nåværende godkjenningsordning forenkles (dette gjelder for eksempel genetiske undersøkelser etter fødselen, se under 6.6.3). I behandlingen av den enkelte søknad om godkjenning av undersøkelse eller behandlingsform, bør det blant annet legges vekt på:

- undersøkelsens/behandlingsens helsemessige fordeler og ulemper
- undersøkelsens/behandlingsens psykososiale aspekter
- undersøkelsens/behandlingsens etiske og samfunnsmessige konsekvenser, for eksempel i forhold til idealet om likeverd

I tillegg kan samfunnsmessige og faglige hensyn – som hensynet til geografisk fordeling, prioriteringsmessige og ressursmessige vurderinger og vurderinger av forsvarlighet – vektlegges i vurderingen, på samme måte som i forvaltningen av spesialisthelsetjenesten for øvrig. Denne oppregningen er ikke uttømmende.

Lovens generelle godkjenningsbestemmelse

Kravet om at institusjoner som driver virksomhet som faller inn under loven, skal godkjennes, kan etter departementets syn beholdes slik det står i dag. Denne generelle godkjenningsordningen må etter departementets oppfatning sees i et litt annet lys enn de særskilte godkjenningsordningene. De særskilte ordningene er egnet til å sikre at etiske og samfunnsmessige spørsmål knyttet til de enkelte typer undersøkelser og behandlinger vurderes, men det spiller ikke noen særlig rolle hvor undersøkelsene/behandlingene utføres ut fra slike hensyn. Det er andre hensyn, av mer allmenn karakter, som gjør det ønskelig å regulere hvilke institusjoner som foretar slike undersøkelser som loven regulerer. I behandlingen av den enkelte søknad om godkjenning av institusjon, bør det etter departementets oppfatning blant annet legges vekt på:

- at den søkende institusjon har faglige ressurser og forutsetninger til å ivareta lovens øvrige bestemmelser (for eksempel, men ikke utelukkende, om veiledning)
- at hensynet til en rettferdig fordeling (herunder geografisk) av de aktuelle helsetjenester ivaretas og
- at samfunnsmessige hensyn er ivaretatt.

Dette er hensyn som bør ivaretas innenfor alle spesialiserte helsetjenester. Denne listen er ikke uttømmende.

Departementet mener at adgangen til å sette nærmere vilkår for godkjenningen av institusjoner, bør videreføres. Departementet finner Helsetilsynets praksis ved at lovens øvrige bestemmelser presiseres gjennom vilkår, hensiktsmessig. Bruken av vilkår gir også mulighet til å definere de nærmere betingelser for godkjenningen, som for eksempel hvor lenge den har gyldighet, i hvilke situasjoner den kan trekkes tilbake o.l.

8.3.3 Rapportering

Som beskrevet ovenfor, kan det ligge flere hensyn bak bioteknologilovens rapporteringsplikt. Det viktigste er kanskje behovet for informasjon som kan skape offentlig debatt om etiske spørsmål knyttet til bioteknologi. I tillegg vil forvaltningen ha et behov for en viss oversikt over området den forvalter.

Det finnes holdepunkter for å tro at rapporteringsordningen vil komme til å fungere bedre i årene som kommer, enn den har gjort i årene som gikk, jf. tilbakemeldinger fra Sosial- og helsedirektoratet. De to viktigste punktene i denne sammenheng er, for det første, at flere av problemene som har oppstått er «startvansker» av midlertidig karakter, og for det andre, at institusjonene etter hvert har hatt anledning til å legge løpende rapportering inn i sine rutiner. Dette vil forhåpentligvis føre til at rapportene for fremtiden både kan bli mer nøyaktige og mindre arbeidskrevende for den enkelte institusjon.

Departementet ser rapporteringsordningen som et sentralt redskap til å ivareta bioteknologilovens intensjoner. Det viktigste med ordningen er, etter departementets vurdering, at det gis jevnlig tilbakemeldinger til fagmiljøene, og offentligheten for øvrig, om innholdet i og omfanget av den virksomheten som pågår og som omfattes av loven. I visse tilfeller, og der det er praktisk overkommelig, kan det i tillegg være aktuelt å innhente opplysninger som sier noe om resultatet av eller kvaliteten på virksomheten, men ofte vil dette være faglig kompliserte spørsmål som bør overlates til fag- og forskningsmiljøene.

Det må likevel være en forutsetning at en slik utvidet rapportering ikke går på bekostning av at ordningen fungerer etter hensikten.

Det er grunn til å tro at mye av grunnlaget for en fungerende rapporteringsordning er lagt gjennom det arbeid Helsetilsynet, i samarbeid med fagmiljøene til nå har gjort, og at mange av de problemene som har oppstått så langt, er av en forbigående karakter.

8.3.4 Bioteknologinemnda

Saksbehandlingen i godkjenningssaker

Etter Statskonsults vurdering (se ovenfor under 8.2.4), har bioteknologilovens bestemmelser om Bioteknologinemnda visse uheldige virkninger. Bestemmelsene går ut på at søknader om godkjenning av behandlingsformer, undersøkelstyper og metoder «skal» forelegges Bioteknologinemnda til uttalelse. I følge Statskonsult kan dette blant annet medføre at;

- Det går automatikk i oversendelsene, noe som kan innebære at det i mindre utstrekning enn ønskelig blir vurdert konkret hvilke spørsmål som bør forelegges nemnda. Det vil således være mindre påkrevet for forvalt-

- ningen å ha nemnda «i bakhodet» når det skal treffes avgjørelser.
- Arbeidsdelingen mellom forvaltningsorganene og Bioteknologinemnda blir mer mekanisk og rutinepreget, noe som kan medføre et skarpere skille mellom medisinsk-faglige og etisk/samfunnsmessige spørsmål. Organene vil i større grad kunne se bort fra hverandres hovedanliggender.
- Bioteknologinemndas oppmerksomhet og ressursbruk styres på en uheldig måte og ikke etter nemndas egne prioriteringer.

Det er vanskelig å slå fast i hvilken grad disse virkningene vil gjøre seg gjeldende på sikt. Departementet ser likevel at den saksbehandlingen det her er snakk om, kan ta unødig lang tid, selv når sakene er relativt kurrante. Desto viktigere blir dette momentet når man tar i betraktning nemndas nokså omfattende mandat. I følge mandatet har Bioteknologinemnda følgende oppgaver:

1. Bioteknologinemnda er et rådgivende og frittstående organ for forvaltningen som særlig skal vurdere og drøfte prinsipielle eller generelle spørsmål knyttet til bioteknologi og genteknologi, herunder samfunnsmessige og etiske spørsmål.
2. Bioteknologinemnda skal legge stor vekt på informasjons- og debattskapende aktiviteter ved å bidra til informasjon til publikum og bidra til kommunikasjon mellom offentlige myndigheter, fagfolk og interesseorganisasjoner.
3. Bioteknologinemnda skal på begjæring eller av eget tiltak gi uttalelser i saker etter lov om medisinsk bruk av bioteknologi og lov om framstilling og bruk av genmodifiserte organismer, herunder forslag til endringer i lov, forskrifter mv. som har betydning for bioteknologi.
4. Bioteknologinemnda skal gi uttalelser til norske myndigheter som angår Norges holdning til spørsmål vedrørende bioteknologi i internasjonale organer.
5. Bioteknologinemnda skal videre belyse spørsmål som er særlig viktig i et Nord-Sør perspektiv.
6. Bioteknologinemndas uttalelser er offentlige med mindre annet følger av lovbestemt taushetsplikt.

Bioteknologinemnda har således et omfattende arbeidsfelt. Arbeidsbyrden knyttet til uttalelser etter bioteknologiloven vil lett kunne binde opp en uforholdsmessig stor andel av Bioteknologinemndas samlede ressurser. Departementet vil fremheve viktigheten av at Bioteknologinemnda er et frittstående og uavhengig organ. Departementet mener derfor at nemnda selv bør avgjøre hvilke saker, herunder søknader om godkjenning etter bioteknologiloven, som skal prioriteres.

Departementet vil komme tilbake til hvilke lovendringer som er nødvendige i denne sammenheng, i det kommende lovforslag om endringer i bioteknologiloven.

8.3.5 Bioteknologilovens virkeområde og tilgrensende virksomhet

Bioteknologilovens virkeområde – medisinsk bruk av bioteknologi – har grenseflater til mange forskjellige typer virksomhet. Overgangene til slike nærliggende områder er ofte glidende, og det har flere ganger i lovens historie oppstått diskusjon om dens rekkevidde. Det nyeste eksempelet på en slik diskusjon, handlet om hvorvidt, og i hvilket omfang, loven regulerer forskning.

Et annet eksempel er diskusjonen om hvorvidt kjønntesting av idrettsutøvere er omfattet av loven. I denne meldingen har departementet blant annet drøftet hvorvidt DNA-analyser i ikke-medisinsk sammenheng reguleres, eller burde reguleres av loven (jf. 5.7.6 og 6.6.2).

Hvor grensene for bioteknologilovens virkeområde går – og hvor de burde gå – er spørsmål som må avgjøres av konkrete, juridiske og politiske vurderinger i det enkelte tilfelle. Departementet ser det likevel som svært viktig at forvaltningen har løpende kontakt med områder som grenser opp mot bioteknologilovens virkeområde. Statskonsults evaluering av samarbeidsrelasjonene på bioteknologifeltet (se under 8.2.4. ovenfor) konkluderte også med at en samordning av tiltakene på bioteknologiområdet med virksomhet på tilgrensende områder blir en av departementets viktigste utfordringer i tiden fremover. En rekke organer har funksjoner som grenser til departementets forvaltning på dette feltet. Som eksempler fra den sentrale forvaltningen, nevner Statskonsult Kirke-, utdannings- og forskningsdepartementet (forskning og forsøk), Miljøverndepartementet (genteknologi), Nærings- og handelsdepartementet (utviklingskontrakter med næringslivet, standardisering) og Justisdepartementet (personvern, patentering). I tillegg kommer en rekke underliggende etater og frittstående organer.

Departementet er enig i at en god kommunikasjon mellom disse ulike aktørene er en forutsetning for forvaltningen av bioteknologiloven og ivaretagelsen av lovens formål. I denne forbindelse vil departementet særlig peke på behovet for å være oppmerksom på de nyeste utviklingstrekkene, både faglig sett og på andre måter. Siden rapporteringsordningen bare kan gi et bilde av virksomhet som allerede er godkjent og i vanlig, klinisk bruk, er dette en av de viktigste utfordringene for forvaltningen.

Bioteknologinemnda ivaretar forbindelser til mange av de nevnte organer både gjennom sin basis i både bio- og genteknologiloven, og i kraft av sin sammensetning. Sosial- og helsedirektoratet vil som fagorgan ha kontakt med de medisinske fagmiljøene og håndheve lovens godkjennings- og rapporteringsordning. Statens helsetilsyn fører tilsyn med at helsetjenesten drives i samsvar med gjeldende myndighetskrav. Helsedepartementet deltar med observatører på møtene i Bioteknologinemnda. Det er departementets oppfatning at behovet for samordning og informasjonsutveksling på områder knyttet til, og beslektet med, bioteknologi, også i fremtiden best kan sikres gjennom kontakt mellom disse tre aktørene. Utover den kontakt som allerede finnes mellom dem, vil departementet vurdere om det også bør holdes egne kontaktmøter.

8.3.6 Oppsummering

Departementet vil legge følgende prinsipper til grunn ved en senere revisjon av loven:

- Godkjenning og rapportering bør fremdeles være virkemidler for styring og kontroll.
- Loven bør bare inneholde de godkjenningsordninger som er nødvendige for å ivareta lovens formål.
- Bioteknologinemnda bør selv avgjøre hvilke saker de skal uttale seg om.

9 Andre spørsmål

9.1 Særlig om de regionale forskningsetiske komiteer

I hver helseregion i Norge er det en regional komite for biomedisinsk forskningsetikk. Komiteene har som hovedoppgave å foreta en forskningsetisk forhåndsvurdering av alle medisinske forsøk som involverer mennesker. Komiteene oppnevnes av og får sitt mandat fra Utdannings- og forskningsdepartementet, men er administrativt tilknyttet de medisinske fakulteter ved universitetene. Den nasjonale forskningsetiske komite for medisin (NEM) koordinerer og veileder dem. De regionale komiteene er rådgivende organer for prosjektlederne, og grunnlaget for deres virksomhet er Helsinkideklarasjonen, som blant annet krever at forsøkspersoner ikke deltar uten å ha gitt sitt frie, informerte samtykke til forsøket.

Samtlige biomedisinske forskningsprosjekter hvor det inngår forskning på mennesker og som ikke er av en slik art at det regnes som en del av vanlig etablert behandlingsprosedyre, skal etter Helsinkideklarasjonen forelegges komiteene. Dette gjelder både terapeutisk og ikke- terapeutisk forskning på pasienter og friske forsøkspersoner.

Komiteene kan tilrå eller frarå at prosjektene gjennomføres. Et prosjekt kan i følge mandatet ikke settes i gang før de regionale komiteene har vurdert prosjektet. Dersom det under gjennomføringen av et prosjekt skjer endringer i de forutsetninger komiteen har basert sin avgjørelse på, forutsettes det at prosjektet forelegges komiteen på nytt.

I St.meld. nr. 36 (1992-93) Forskning for fellesskapet ble det slått fast at de regionale komiteenes virksomhet bør være åpen for innsyn og at begrensninger som følger for eksempel av lovbestemt taushetsplikt bør være unntak fra dette prinsippet. Komiteene er etter sitt mandat ikke forvaltningsorganer. Fra 1. juli 2001 ble komiteenes mandat endret slik at en del av forvaltningsloven og hele offentlighetsloven gjelder for komiteens uttalelser. Det er dermed åpnet for større grad av offentlighet. Komiteen fatter imidlertid ikke enkeltvedtak, jf. forvaltningsloven § 2. Forvaltningslovens regler om begrunnelse og klage gjelder derfor ikke for komiteens virksomhet

På bakgrunn av en tilråding fra Stortinget ved behandling av St. meld. nr. 28 (1988-89) Om forskning, jf. Innst. S. nr. 228 (1988-89) fastsatte Kultur- og vitenskapsdepartementet (nå Utdannings- og forskningsdepartementet) i samarbeid med Sosial- og helsedepartementet fra 1. januar 1990 en orienteringsplikt til Sosial- og helsedepartementet (nå Helsedepartementet) for alle bio- og genteknologiske forsøk på mennesker før slike forsøk blir igangsatt. Meldeplikten omfatter alle bio- og genteknologiske forsøk i relasjon til mennesker, så som diagnostiske og terapeutiske forsøk på pasienter, friske forsøkspersoner og fostre, forsøk som nytter genteknologi for påvisning av arvelig sykdom, bærertilstand for arvelig sykdom eller disposisjon for arvelig sykdom før fødselen og på fødte mennesker, samt forsøk som innebærer bruk av genteknologi for endring av arveanlegg i humane celler. Meldeplikten har ikke hjemmel i lov. Etter departementets vurdering er det uheldig at det på denne

måten eksisterer en meldepliktsordning på siden av bioteknologilovens rapporterings- og godkjenningssystemer. Departementet vil derfor i forbindelse med det senere lovforslaget vurdere en direkte regulering av denne meldeplikten i bioteknologiloven.

10 Administrative og økonomiske konsekvenser

Denne meldingen gir en oversikt over hvilke prinsipielle endringer som, på bakgrunn av de erfaringer man har hatt og den utvikling som har skjedd, bør foretas i lov om medisinsk bruk av bioteknologi. Meldingen beskriver således hvilke prinsipper som etter departementets oppfatning bør legges til grunn ved en senere revisjon av loven, og medfører derfor i seg selv ikke administrative eller økonomiske konsekvenser.

Som beskrevet foran vil departementet etter behandling av meldingen i Stortinget, fremme et lovendringsforslag. Lovendringsforslaget vil i tillegg til å følge opp de prinsipielle spørsmål som drøftes i denne meldingen, foreslå endringer av mer lovteknisk og praktisk karakter. I den forbindelse vil en komme tilbake til en vurdering av de administrative og økonomiske konsekvenser av de lovendringer som vil bli foreslått.

Helsedepartementet

tilrår:

Tilråding fra Helsedepartementet av 22. mars 2002 om evaluering av lov om medisinsk bruk av bioteknologi blir sendt Stortinget.
