

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 OSLO

Deres ref: 200601054-/INR
Saksbehandler: afo
Vår ref: 06/1873
Arkivkode:
Dato: 3.07.2006

Høring – utkast til endringer i lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven)

Sosial- og helsedirektoratet viser til brev av 3. april 2006 og høringsnotat med utkast til endringer i bioteknologiloven. Direktoratets høringssvar følger nedenfor.

Generelt om uttalelsen

Høringssvaret bygger på uttalelser fra flere avdelinger i direktoratet. I tillegg har enkelte (faglige) problemstillinger vært drøftet med representanter fra direktoratets referansegruppe for bioteknologiske spørsmål, sekretariatet i Statens råd for funksjonshemmede og Rådgivende utvalg for sjeldne funksjonshemninger.

Høringssvaret representerer direktoratets syn.

Våre diskusjonspartnere har ikke vært forelagt uttalelsen, og har heller ikke hatt anledning til å ta stilling til de oppfatninger og konkrete forslag som fremgår.

Oppsummering av direktoratets innspill

Direktoratet støtter departementets forslag om at det på bestemte vilkår åpnes for forskning på befruktede egg. Videre støtter direktoratet at det kan gis tilbud om PGD for å utelukke alvorlig, arvelig sykdom hos et kommende barn, og i tillegg utføre vevstyping slik at barnet kan være stamcelledonor for et søsken med en alvorlig, arvelig sykdom. Vi støtter forslag om at en nemnd skal avgjøre om slik behandling skal tilbys. Direktoratet mener imidlertid at det er behov for noen avklaringer knyttet til alvorlighet av tilstander, blant annet sett i lys av behandlingsmuligheter.

Våre konkrete forslag til presiseringer og/eller endringer er som følger

- forskningsbegrepet bør defineres i bioteknologiloven, og grenseoppgangen mot kvalitetssikring og metodeutvikling må tydeliggjøres
se pkt 7.3.1 s. 3-4
- det bør presiseres at cellelinjer utledet fra embryo kan dyrkes videre etter 14 dagers perioden
se pkt 7.3.2 s. 4
- det bør presiseres at lagrede embryo skal destrueres hvis kvinnen eller mannen dør, eller ikke er samtykkekompetent
se pkt 7.3.6 s. 5
- samtykke til å forske på eventuelle lagrede embryo bør ikke innhentes i forbindelse med fertilitetsbehandlingen

Sosial- og helsedirektoratet
Avdeling for spesialisthelsetjenester

se pkt 7.7.3 s. 6-7

- PGD i forbindelse med arvelig kreft og andre sent debuterende sykdommer bør diskuteres på nytt, herunder eventuelt behov for avgrensinger for bruk av PGD i denne sammenheng
se pkt 12.2 s. 8-11
- det bør presiseres at PGD/HLA kan tilbys der transplantasjon med friske forlikelige stamceller kan kurere et søsken for alvorlig, arvelig sykdom
se pkt 12.3 s. 11-12
- sammensetning av nemnd for behandling av PGD søknader
 - nemnda bør ha en representant med kompetanse om behandlingstilbud og "leve med" – perspektivet ved alvorlig arvelig sykdom
 - det bør vurderes om nemnda skal ha to legrepresentanterse pkt 12.6 s 13
- det bør være krav om at par som søker PGD eller PGD/HLA har vært i kontakt med medisinsk genetisk avdeling og virksomhet for assistert befruktning
se pkt 12.6 s. 14
- det bør etableres nasjonale funksjoner med kompetanse innen medisinsk genetikk, assistert befruktning og fosterdiagnostikk som formidler søknader om PGD og følger opp parene
se pkt. 12.6 s. 14
- direktoratet anbefaler virksomhetsgodkjenning for PGD, og finner det lite hensiktsmessig å godkjenne *metoden*. Godkjenning av sykdommer er uhensiktsmessig så lenge den enkelte søknaden skal vurderes av nemnd
se kommentar til § 2a-7 s. 16

Direktoratets utfyllende kommentarer til de enkelte punktene i høringsnotatet følger nedenfor. Nummereringen viser til de tilsvarende kapitlene i høringsnotatet.

Forskning på overtallige befruktede egg

Generelle betraktninger

Departementet foreslår at det åpnes for forskning på befruktede egg på bestemte vilkår. Samtidig oppheves også forbudet mot å benytte befruktede egg og humane embryonale stamcellelinjer i forbindelse med opplæring, kvalitetssikring og metodeutvikling¹. Dette siste er etter vår mening en viktig og nødvendig endring av bioteknologiloven: Kvalitetssikring i forbindelse med assistert befruktning er nødvendig. Dette forutsetter bruk av befruktede egg som av en eller annen grunn ikke egner seg for tilbakeføring (overtallige befruktede egg)². I tillegg må også noen ubefruktede egg som ikke egner seg for videre bruk befruktes. Dersom loven endres slik det er foreslått kan virksomhet innen området assistert befruktning drives forsvarlig innenfor rammene av lovverket.

Forskning på embryonale stamceller er viktig for å forstå stamcellenes tidlige utvikling og biologi: hvilke gener som uttrykkes til hvilken tid, hvordan cellene programmeres til å få spesialiserte funksjoner, stamcellenes epigenetikk (for eksempel metyleringsmønsteret) etc.

¹ jf merknad til § 3-1 i gjeldende lov, Ot. prp. 64 (2002-2003) s. 132

² basert på morfologisk vurdering: for eksempel befruktede egg som har for få celler på gitt tidspunkt (normalt på dag 2 er 4 celler), har fragmenterte celler, celler med flere kjerner etc

Det er også viktig for å forstå menneskeembryos tidlige utvikling. Vi mener at norske forskere bør ha muligheten til å delta i slik forskning.

Forskning på befruktede egg er grunnleggende for å kunne forbedre og videreutvikle metoder for assistert befruktning. Dersom man kan utvikle bedre metoder for å avgjøre hvilke egg som lar seg befrukte og som har potensial til videre utvikling kan dette også bidra til å redusere antall befruktede egg som destrueres.

Kvalitetssikring, metodeutvikling og forskning basert på bruk av befruktede egg er en forutsetning dersom det skal etableres et tilbud om preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) i Norge.

Det fremgår av høringsnotatet at både ferske overtallige befruktede egg og langtidslagrede embryo som må tines og destrueres etter femårsregelen kan være kilde til embryonale stamceller. Det er ingen holdepunkter for at forskning på overtallige befruktede egg ikke lar seg forene med en praksis innen assistert befruktning som tilstreber å redusere overtalligheten. Vi kan heller ikke se at det er mer etisk betenkelig å bruke overtallige befruktede egg til forskning enn å destruere materialet, slik dagens praksis krever³.

Med dette som bakgrunn støtter direktoratet departementets forslag om at forskning på overtallige befruktede egg tillates på visse vilkår.

Styrking av stamcelleforskning

Det antas at potensialet for terapeutisk bruk av stamceller er stort, selv om det på mange områder er langt mellom forskning og klinikk. Så langt har bruk av somatiske (adulte) stamceller vist de beste resultatene⁴. Vi mener at det er viktig å følge flere mulige veier mot mer omfattende terapeutisk bruk av stamceller: videre satsning innen forskning på somatiske stamceller så vel som forskning på embryonale stamceller og stamceller fra navlestrengsblod.

7.3 Bruk av befruktede egg til forskning

7.3.1 Definisjon av forskning

I høringsnotatet viser departementet til at forskning vanligvis forstås som en systematisk søken etter ny kunnskap. En slik forståelse skal innebære at *nødvendig opplæring og kvalitetskontroll ikke omfattes*. Videre legger departementet til grunn at *metodeutvikling, først og fremst i form av nye metoder, vil være omfattet av begrepet*.

Direktoratet mener dette er en hensiktsmessig avgrensning, men ser at ytterligere presiseringer kan være nødvendig. Det er også viktig at forståelsen av begrepet medisinsk forskning er ensartet i de ulike lovene som regulerer slik virksomhet.

Når det i dag vurderes om forskningsvilkåret i helsepersonellloven § 29 er oppfylt tas det utgangspunkt i Nylenna-utvalgets⁵ definisjon "Medisinsk og helsefaglig forskning er virksomhet som utføres med vitenskapelig metodikk for å skaffe til veie ny kunnskap om helse og sykdom." Vi mener dette er en bedre og mer entydig definisjon av forskning fordi den stiller krav om at det skal brukes vitenskapelig metode.

Avgrensning forskning/kvalitetssikring

Kvalitetssikring som har til formål å finne frem til ny (generaliserbar) kunnskap omfattes i dag av forskningsbegrepet. En slik grenseoppgang fremgår av Nylenna-utvalges definisjon;

³ jf bioteknologiloven § 2-16 annet ledd.

⁴ for eksempel bruk av hematopoietiske stamceller

⁵ NOU 2005: 1 God forskning – bedre helse

"Kvalitetsarbeid som har til formål å finne frem til ny kunnskap, bør betraktes som forskning", jf. s. 34. En "bit" av kvalitetssikringen anses dermed som forskning.

I ny § 2-14 åpnes det for befruktning av egg som har *kvalitetssikring* av etablerte metoder som formål. Befruktning av egg kun for forskningsformål er forbudt.

Grensen mellom forskning og kvalitetssikring bør, slik vi ser det, presiseres. Det bør fremgå av merknadene til ny § 2-14, om kvalitetssikring i forbindelse med utvikling av *nye metoder* omfattes av forskningsbegrepet. Slik virksomhet vil i så fall ikke kunne gjennomføres med hjemmel i ny § 2-14, men vil omfattes av forbudet om befruktning av egg for forskningsformål.

Det er mulig at det er ment å avgrense ved at det bare er kvalitetssikring av "etablerte metoder" som faller utenfor forskningsbegrepet jf ny § 2-14. Da bør dette fremgå i merknad.

Avgrensning forskning/metodeutvikling

Det er foreslått at forskningsbegrepet skal *omfatte* metodeutvikling; "Metodeutvikling, først og fremst i form av utvikling av nye metoder vil være omfattet av begrepet forskning", jf høringsens pkt. 7.3.1.

Vi mener imidlertid at *etablering* av nye metoder som er kjent men som ikke tidligere er tatt i bruk ved virksomheten ikke skal anses som forskning. Det samme gjelder opplæring og undervisning knyttet til dette.

Det kan stilles et spørsmål om hvorvidt avgrensningen mot "ny kunnskap" favner videre enn avgrensningen mot "utvikling av nye metoder". Dersom departementet ønsker å avgrense mot samme type virksomhet vil det være hensiktsmessig å bruke samme grenseoppgang i bioteknologiloven som det Nylenna-utvalget tar utgangspunkt i.

Selv med slike presiseringer er overgangen mellom hva som faller innenfor og hva som faller utenfor forskningsbegrepet glidende.

Direktoratet foreslår at det presiseres i bioteknologiloven hva som skal forstås med begrepet forskning. Avgrensning mot kvalitetsforbedring og metodeutvikling mv kan fremgå i merknad.

Det kan diskuteres om det er mest hensiktsmessig at en slik presisering fremgår i kapitlet om forskning på befruktede egg, eller på et annet sted i bioteknologiloven.

7.3.2 Forutsetninger, jf ny § 3-2

Direktoratet støtter departementets forslag om at forskning på overtallige befruktede egg skal begrenses til de formål som er nevnt i høringsnotatet. Det er internasjonal enighet om at det bare er lov til å forske på befruktede egg inntil 14 dager etter at befruktningen har skjedd (ikke iberegnet den tida egget er nedfrosset). Dette fremgår av ny § 3-2 annet ledd.

Det kan være behov for å presisere at stamceller isolert fra det befruktede egget kan dyrkes i kultur over lengre tid. Cellene må imidlertid isoleres fra det befruktede egget før det er gått 14 dager. Dette kan fremgå i merknad til ny § 3-2.

Det fremgår av høringsnotatet at det ikke skal være tillatt å foreta endringer i arveanlegget til befruktede egg. Det kan være behov for å presisere i merknad til ny § 3-2 fjerde ledd at forbudet *ikke* omfatter genetisk modifisering av stamceller som isoleres fra befruktede egg.

7.3.6 Lagring av befruktede egg, jf ny § 2-16

Bioteknologilovens bestemmelser om lagring av sæd, ubefruktede egg og eggstokkvev presiserer at materialet skal destrueres dersom giveren dør. Det er ikke foreslått en tilsvarende bestemmelse for lagrede embryo.

Direktoratet ser at krav til samlivsform og vilkår om samtykke fra begge parter i forbindelse med assistert befruktning impliserer at lagrede embryo ikke kan brukes til dette formålet dersom en av partene dør.

Det er to grunner til at vi likevel etterlyser en presisering av hva som skal skje med lagrede embryo:

1. det kan klargjør at befruktede egg som er lagret i mindre enn 5 år skal destrueres dersom kvinnen eller mannen dør
2. vi mener at samtykke til forskning på lagrede embryo bør innhentes når det er aktuelt å bruke materialet (se nedenfor). Hvis en av partene er død før samtykke er avgitt, eller ikke er samtykkekompetent, bør ikke materialet brukes til forskning.

Presiseringen kan fremgå som et nytt ledd til ny § 2-16.

7.5 Etisk vurdering og godkjenning, jf ny § 3-3

Direktoratet deler departementets syn på at forskningsprosjekter hvor det er aktuelt å benytte overtallige befruktede egg skal vurderes av regionale komiteer for medisinsk forskningsetikk (REK), på samme måte som alle andre prosjekter som benytter humant biologisk materiale.

Det er foreløpig uavklart om REK skal være forvaltningsorgan, slik at all kontroll med forskningsprosjekter skal foregå i regi av REK. Dette er foreslått i Nylenna-utvalgets utredning. I så fall er det viktig å sørge for at praksisen blir likeartet mellom regionene.

Direktoratet deler departementets syn på at eventuelle kliniske forsøk med embryonale stamcellelinjer krever særskilt vurdering, både ut fra etiske perspektiver og konkrete medisinske problemstillinger.

Embryonale stamceller (ES) må alltid dyrkes, til dels over lang tid. ES er svært umodne, og dyrkingen er helt nødvendig, enten fordi cellene først må "dirigeres" i en bestemt retning, eller fordi de må mangfoldiggjøres. Det er alltid en viss fare for malign utvikling når celler dyrkes over lang tid. Faren øker ved nedregulering av HLA molekyler, noe som kan være nødvendig dersom cellene skal brukes terapeutisk⁶. Det må derfor gjennomføres omfattende kontrollforsøk før embryonale stamceller kan brukes i klinikken.

Protokollene som benyttes ved autolog bruk av stamceller omfatter ikke dyrking av cellene (annet enn noen få dager dersom dette er del av en anrikingsprotokoll). Risiko for malign utvikling av somatiske stamceller er derfor minimal.

Terapeutisk bruk av stamceller omfattes av EUs direktiv om bruk av celler og vev i menneskekroppen (celleforskriften)⁷. Det er utarbeidet tilleggsdirektiver som går mer detaljert inn på hva slags kvalitetstester som skal utføres, blant annet er det spesifikke krav til testing av celler som skal brukes i forbindelse med assistert befruktning⁸. Vi kan ikke se at det er tilsvarende spesifikke kvalitetskrav til testing av *embryonale stamceller* som brukes terapeutisk.

⁶ immunsuppresjon er nødvendig for å dempe allereaksjoner ved transplantasjon

⁷ FOR 2006-04.07 nr 391: Forskrift om krav til kvalitet og sikkerhet ved håndtering av humane celler og vev. Forskriften implementerer EU-direktiv 2004/23/EC. Forskriftens formål er blant annet å fastsette standarder for kvalitet og sikkerhet for vev og celler av menneskelig opprinnelse som brukes til formål i menneskekroppen.

⁸ jf direktiv 2006/17/EC Annex III

Det kan være hensiktsmessig å trekke en parallell til regulering av forsøk med genterapi. Forsøk med genterapi faller inn under Legemiddelverkets ansvarsområde, og reguleres av forskrift om klinisk utprøving av legemidler. Bakgrunnen for at det ble bestemt at genterapi også skulle reguleres av bioteknologiloven var blant annet usikkerhet rundt risiko ved behandlingen og samfunnets behov for innsyn og kontroll med ny eksperimentell behandling. Ekspertgruppen som utredet fremtidige muligheter for genterapi innen klinisk medisin i årene 1998-1999⁹ konkluderte blant annet med at det var behov for en kontinuerlig etisk diskusjon om nye protokoller for genterapi, og at det var nødvendig med en kontinuerlig offentlig informert debatt og formelle lover og godkjenningsordninger som regulerer aktiviteten.

De samme hensyn taler for at kliniske forsøk med embryonale stamceller skal underlegges spesiell regulering. Det er nødvendig å sette strenge krav til kvalitetstesting og sikkerhet dersom det blir aktuelt å bruke embryonale stamceller i klinisk behandling, og det bør være anledning til å sette spesielle vilkår for terapeutiske. Vi finner det hensiktsmessig at eventuelle søknader om terapeutisk bruk av embryonale stamceller skal godkjennes av departementet etter vurdering av Bioteknologinemnda, slik det er foreslått i høringsnotatet.

7.7 Informasjon og samtykke

7.7.2 Opplæring og kvalitetssikring, jf merknad til ny § 2-14

Departementet foreslår i dette kapitlet at "ubefruktede egg som er hentet ut i forbindelse med befruktning utenfor kroppen med sikte på å kunne tilbakeføres til kvinnen, men som ikke egner seg for dette formålet, bør kunne utnyttes til opplæring i og kvalitetssikring...". En liknende formulering finner vi også i merknad til ny § 2-14.

Utsagnet er egnet til misforståelse. Det er et faktum at ubefruktede egg ikke settes tilbake. En bedre formulering i merknaden kunne være

"...kan befrukte noen ubefruktede egg som ikke egner seg til bruk ved assistert befruktning. Det forutsettes at...."

Det er viktig at pasientene får informasjon om at eventuelle overtallige embryo som ikke egner seg for tilbakeføring eller frysing kan brukes til opplæring og kvalitetssikring. Det bør være en forutsetning at materialet anonymiseres før slik bruk.

Departementet foreslår at paret gis rett til å reservere seg mot at sæd, ubefruktede egg og overtallige embryo brukes til kvalitetssikring og opplæring. Dette er en endring i forhold til gjeldende regelverk hva angår bruk av sæd og ubefruktede egg. Forslaget representerer også en innskjerping i forhold til bruk av annet biomateriale som innhentes i forbindelse med at det ytes helsehjelp. Samtykke til helsehjelp impliserer at humant biologisk materiale kan brukes til kvalitetssikring¹⁰, og at det vanligvis ikke er mulighet for å reservere seg mot slik bruk.

Vi ser at de spesielle moralske og etiske forhold knyttet til befruktede egg taler for en slik ordning, men stiller spørsmål ved om dette er like relevant for bruk av sæd og ubefruktede egg.

7.7.3 Forskning og metodeutvikling, jf ny § 3-4

Det fremgår av høringsnotatet at det skal innhentes samtykke fra paret og eventuell sædgiver før overtallige befruktede egg brukes til forskning. Dette er en nødvendig forutsetning for å kunne benytte materialet til forskning.

⁹ jf SMM rapport 1/2000 Genterapi – status og fremtidige muligheter innen klinisk medisin

¹⁰ jf biobankloven § 11 med merknad.

For alle praktiske formål må samtykke fra sædgiver innhentes i forbindelse med at han donerer sæd. Vi mener imidlertid at man så sant det er mulig *bør unngå* å innhente samtykke fra paret i forbindelse med fertilitetsbehandlingen – ikke slik det er foreslått i merknad til § 3-4 første ledd.

Samtykke defineres i Helseregisterloven § 2 nr. 11 som en frivillig, uttrykkelig og informert erklæring fra den registrerte om at han eller hun godtar at helseopplysninger om seg selv blir behandlet. I kravet til frivillighet ligger det at den som ber om en samtykkeerklæring poengterer at det faktisk er en frivillig erklæring det bes om, og i tillegg har en holdning som sier det samme.

Bruk av overtallige ferske embryo

Dersom det er aktuelt å forske på overtallige *ferske embryo* som av ulike grunner ikke egner seg til implantering eller frysing er det naturlig at paret informeres om muligheten, og tar stilling til dette i forbindelse med fertilitetsbehandlingen. Det er viktig å understreke at manglende samtykke ikke påvirker behandlingen.

Man må være klar over at paret er i en spesielt sårbar situasjon. Paret kan føle seg moralsk forpliktet til å samtykke til forskning som tar sikte på å utvikle bedre metoder for assistert befruktning siden de selv nyter godt av tilbudet. Paret kan føle større press dersom spørsmål om å samtykke til bruk av ferske, overtallige embryo kommer fra behandlende lege. Man kan spørre seg om situasjonen reduserer "frivilligheten" i samtykket.

Direktoratet anbefaler at en kompetent person som ikke tar del i behandlingen av paret informerer om forskningen og innhenter samtykke i forbindelse med bruk av ferske embryo. En slik ordning er etter vårt syn mer i tråd med prinsippene i Helsinkideklarasjonen¹¹. Dette kan fremgå av merknad til ny § 3-4.

Direktoratet vil forøvrig peke på at paret har rett til å bestemme at eventuelle overtallige befruktede egg skal destrueres, og det må også informeres om dette.

Bruk av overtallige frosne embryo

Paret kan oppleve det som vanskelig å ta stilling til forskning på eventuelle overtallige lagrede embryo på et tidspunkt hvor det er uklart om det er aktuelt med flere behandlinger. Hvis det skal gis informasjon om alt overtallig *frosne embryo* kan benyttes til i framtidig forskning kan denne informasjonen fort bli massiv.

En bedre tilnærming kunne være å informere paret om at de kan bli kontaktet når det er aktuelt å bruke lagrede embryo til forskning. Paret som ønsker det blir da kontaktet og får informasjon om konkrete forskningsprosjekter, og kan eventuelt samtykke til at materialet brukes for angitte formål. **Vi har registrert at flere fagmiljøer mener at en slik ordning vil være mer i tråd med god klinisk praktisk.** Det kan også være aktuelt å be om samtykke til at materiale overføres til en lokal eller nasjonal forskningsbiobank for seinere bruk (se også nedenfor) når embryo har vært lagret i fryser i 5 år.

Vi vil for øvrig peke på at paret også har rett til å bestemme at lagrede embryo skal avgis til forskning eller overføres til en forskningsbiobank før det er gått fem år. En slik avgjørelse kan naturlig falle sammen med at paret anser at det er uaktuelt med flere behandlinger.

Tilbakekall av samtykke

Høringsnotatet legger opp til at samtykke til å bruke lagrede befruktede egg til forskning innhentes i forbindelse med fertilitetsbehandlingen. Det fremgår på side 28 at paret kan trekke tilbake samtykke i hele (5 års) perioden hvor embryo lagres for eventuell senere bruk ved assistert befruktning.

¹¹ jf artikkel 23: "When obtaining informed consent for the research project the physician should be particularly cautious if the subject is in a dependent relationship with the physician or may consent under duress. In that case the informed consent should be obtained by a well-informed physician who is not engaged in the investigation and who is completely independent of this relationship".

Det følger av biobankloven at man når som helst kan trekke tilbake et samtykke til at humant biologisk materiale kan brukes til forskning. Retten til å trekke tilbake samtykket gjelder ikke dersom materialet er anonymisert, har inngått i et annet biologisk produkt, eller for opplysninger som har inngått i vitenskaplige arbeider¹². Det presiseres i merknad til ny § 3-4 at biobanklovens regler gjelder, men man kan få et annet inntrykk ved å lese høringsnotatet.

Etablering av nasjonal forskningsbiobank for stamceller

Direktoratet har tidligere pekt på at det kan være aktuelt å opprette en nasjonal forskningsbiobank for stamceller, hvor også overtallige befruktede egg inkluderes¹³. Dersom dette gjennomføres bør materialet lagres anonymt.

7.9 Spørsmål om import av stamceller fra andre land

På verdensbasis finnes det om lag 100 humane embryonale stamcellelinjer. Noen av disse er kommersielle.

Siden etablering av embryonale stamcellelinjer er ressurskrevende mener vi det er viktig at norske forskere får anledning til å bruke allerede etablerte cellelinjer i sin forskning. Moralske og etiske hensyn tilsier at bruk av slike stamcellelinjer begrenses til de samme formålene som bruk av overtallige befruktede egg.

Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

Generelle betraktninger

Direktoratet er positive til at loven endres, og at det gis begrenset adgang til å benytte PGD når det er fare for at barnet arver en alvorlig sykdom, eller når foreldrene er bærer av en kromosomfeil som gir stor risiko for alvorlige misdannelser hos barnet.

Det er hensiktsmessig å ta bort kravet om at sykdommen skal være *kjønnsbundet*. Dette har vært vanskelig å begrunne fra et faglig ståsted. Det er også hensiktsmessig å ta bort kriteriet om at sykdommen skal være *uten behandlingsmuligheter* siden dette kan forstås på flere måter.

Direktoratet mener at det er naturlig å se på PGD som et alternativ til fosterdiagnostikk: Indikasjonen for PGD er risiko for alvorlig arvelig sykdom hos barnet som skal komme, og dette er også en av indikasjonene for fosterdiagnostikk. Dersom et "høy-risiko" par blir gravide på naturlig måte får de tilbud om fosterdiagnostikk. Hvis det viser seg at fosteret er affisert, og sykdommen er tilstrekkelig alvorlig, kan kvinnen få innvilget senabort. Dette er en stor belastning for kvinnen og paret. I slike tilfeller mener direktoratet at PGD kan være et bedre alternativ, selv om dette også er en belastende prosess¹⁴.

Direktoratet kan ikke se at forslagene i høringsnotatet medfører en liberalisering i forhold til Dispensasjonsnemndas praksis.

12.2 PGD ved alvorlig arvelig sykdom

Direktoratet har merket seg at de fleste søknader som er behandlet og innvilget av dispensasjonsnemnda dreier seg om medfødte tilstander¹⁵. I to tilfeller er det snakk om sykdom som debuterer seinere i livet¹⁶. I 13 av sakene er problemstillingen at en av foreldrene

¹² jf biobankloven § 14

¹³ se brev til departementet av 15. desember 2005 (sak 04/3028) hvor også finansiering av en slik bank er diskutert

¹⁴ et annet alternativ er assistert befruktning med donorsæd. Det fremgår av bioteknologiloven § 2-3 første ledd at inseminasjonsbehandling kan tilbys når mannen er bærer av alvorlig arvelig sykdom.

¹⁵ 24/26 saker i perioden juni 2004 til og med april 2006

¹⁶ Alpers syndrom: debut fra noen få måneder etter fødsel opp til 25 år. Huntingtons sykdom: debutalder 30-50 år, men sykdommen kan inntre både tidligere og senere enn dette

er bærer av en kromosomanomali som gir høy risiko for at barnet fødes med alvorlig sykdom og/eller misdannelse. I tre av disse er infertilitet et sekundært problem som medfører at paret uansett trenger assistert befruktning for å få barn. De resterende sakene gjelder ulike alvorlige medfødte sykdommer.

12.2.2 Begrepet alvorlig arvelig sykdom

Sosial- og helsedirektoratet har registrert at både fagpersoner og andre har etterlyst en mer presis angivelse av "alvorlig arvelig sykdom". Direktoratet deler departementets syn på at det ikke er hensiktsmessig å gi en uttømmende liste over sykdommer som er alvorlige nok til å kvalifisere for PGD.

Det har vist seg vanskelig å definere hva som menes med "alvorlig, arvelig sykdom". Det kan også diskuteres hvem tilstandene vurderes som alvorlige for- personen selv? pårørende? samfunnet?

En tilstands alvorlighetsgrad henger sammen med behandlingsmulighetene. Livslang behandling ved arvede tilstander (som Thalassemi, Hemofili) er et moment i vurdering av om PGD skal tilbys. Det finnes imidlertid mange andre ikke-arvelige tilstander som også krever livslang behandling (dialyse av ulik årsak, intravenøs ernæring, div. medikamenter o.a.). Man kan spørre om behov for livslang behandling i seg selv gjør at sykdommen skal betraktes som "alvorlig".

Direktoratet ønsker også å peke på noen andre problemstillinger som har vært lite fremhevet i den norske debatten. Det gjelder bruk av PGD i forbindelse med arvelig kreft og andre sent debuterende sykdommer.

PGD og arvelig kreftsykdom

Problemstillingen ble diskutert i forbindelse med gentestutvalgets utredning fra 1999¹⁷, men har vært ganske fraværende i de siste års debatt om PGD. Gentestutvalget konkluderte med at arvelig kreftsykdom ikke skal være et kriterium for PGD.

I lys av utviklingen som har skjedd innenfor PGD området og økt bruk av metoden¹⁸ mener direktoratet at det er nødvendig å diskutere problemstillingen på nytt. Det er svært sannsynlig at det i nær fremtid kan komme konkrete søknader om PGD ved arvelig kreft fra norske par.

PGD i forbindelse med arvelige kreftsykdommer anses som kontroversielt. Det er flere grunner til det:

- det dreier seg om en nedarvet høy risiko (susceptibility) for å få en kreftsykdom
- det finnes behandlingsmuligheter eller forebyggende tiltak for mange av tilstandene¹⁹
- det gjelder (med få unntak) tilstander som ikke er medfødt, det vil si at arvelig kreft oftest faller innenfor gruppen sent debuterende sykdom (se nedenfor)

Spørsmål om hvordan man skal definere og avgrense "høy risiko" er sentralt.

Det er ikke rapportert om mange tilfeller av PGD ved kreftindikasjon fra europeisk hold. Den siste rapporten fra European Society of Human Reproduction (ESHRE) inneholder data om tre behandlingssykluser med kreftindikasjon (brystkreft og retinoblastom) i perioden 1998-2001 og 10 behandlingssykluser i 2002 (brystkreft, retinoblastom og von Hippel-Lindau). De reelle

¹⁷ NOU 1999:20. Å vite eller ikke vite. Gentester ved arvelig kreft.

¹⁸ jf nye regler for PGD og arvelig kreft i Storbritannia

¹⁹ forebyggende behandling er ofte svært radikal: i tilfelle arvelig brystkreft (mutasjon i BRCA1 eller BRCA2) kan det være snakk om å fjerne begge brystene + eggstokker i ung alder hos mutasjonsbærere. I tilfelle FAP/mutasjon i APC kan det være snakk om å fjerne tarmen ved slutten av tenårene hos mutasjonsbærere.

tallene kan være høyere siden det bare er 43 av 66 registrerte sentre som er med i rapporten²⁰.

Andre sent debuterende sykdommer

Andre sent debuterende sykdommer kan ofte verken forebygges eller behandles kurativt: et eksempel er Huntingtons sykdom. Bærere av sykdomsgenet kan imidlertid være symptomfri til 30-40 års alderen eller lengre.

På samme måte som ved arvelig kreft er PGD i denne sammenheng kontroversielt:

- det er ikke medfødte tilstander
- det kan være vanskelig å avgrense og definere "sen debut"
- også innenfor denne gruppen finnes det sykdommer hvor det eksisterer et behandlingstilbud

Nye PGD retningslinjer i Storbritannia

10. mai 2006 vedtok Human Fertilisation and Embryology Act (HFEA) i Storbritannia nye retningslinjer for PGD²¹. Det fremgår blant annet

- at arvelig kreft hvor risiko for å utvikle sykdommen er minst 80 % skal regnes som en alvorlig arvelig sykdom som kan gi mulighet for PGD
- at sen debut eller gode behandlingsmuligheter for sykdommen ikke skal være til hinder for at det kan utføres genetiske undersøkelser av embryo

Sykdommene skal fremdeles vurderes og godkjennes av HFEA.

De nye retningslinjene medfører at personer som har fått påvist arvelige mutasjoner i gener som disponerer for brystkreft (BRCA1, BRCA2) eller kreft i tykktarm/endetarm (HNPCC) kan få tilbud om PGD for å unngå å overføre sykdomsdisposisjonen til sine barn²².

Vedtaket er kontroversielt. Kritikere mener at man beveger seg videre nedover det etiske skråplanet ("slippery slope") ved at sykdomsrisiko settes til minst 80 % (mot tidligere 90 %) samtidig som man tillater PGD for sykdommer som kan behandles.

Forut for at disse retningslinjene ble vedtatt hadde HFEA vurdert og godkjent følgende tilstander for PGD:

- *Arvelig mutasjon i tarmkreftgen (APC/FAP)*
1. november 2004 ga HFEA for første gang klarsignal for å bruke PGD i forbindelse med arvelig kreftsykdom. Det gjaldt familiær polyposis tarmkreft (Familial Adenomatous Polyposis coli, FAP) hvor det er 50 % sjanse for at mutasjonsbærere overfører sykdomsgenet til sine barn. Personer som arver et mutert APC gen har en livslang risiko på 90 % for å få sykdommen. Gjennomsnittlig debutalder er 38 år.
- *Nedarvet mutasjon i Rb genet*
1 mai 2005 ga HFEA tillatelse til PGD i forbindelse med nok en arvelig kreftsykdom. I

²⁰ ESHRE PGD Consortium data collection V: Cycles from January to December 2002 with pregnancy follow-up to October 2003. Human Reproduction 2006 Vol. 21: s 3-21.

Rapporten for 2002 viser data fra 43/66 registrerte sentre på verdensbasis og omfatter 2219 behandlingssyklus og 1603 henvisninger. Totalt inngår over 4000 behandlingssykluser i rapporten.

²¹ kilde: www.timesonline.co.uk 9. mai 2006 og www.hfea.gov.uk/PressOffice/

²² Kvinner som arver et mutert BRCA1 eller BRCA2 gen har en livslang risiko på rundt 80% for å utvikle brystkreft. I tillegg er det betydelig økt risiko for at disse kvinnene utvikler kreft i eggstokkene, eller andre kreftformer. Personer med mutasjon i HNPCC genet har en livslang risiko på ca 70 % (kvinner) til 90 % (menn) for å utvikle kreft i tykktarm/endetarm. I tillegg er det betydelig økt risiko for å utvikle andre typer kreft, for eksempel i fordøyelsessystemet eller livmor.

dette tilfellet gjaldt det arvelig kreft i netthinnen (retinoblastom). Det ble søkt om PGD for en kvinne som hadde hatt arvelig retinoblastom som barn, og som senere fikk en sønn som arvet sykdommen. Avgjørelsen ble oppfattet som kontroversiell fordi det dreier seg om en sykdom hvor det finnes kurativ behandling: ekspertene hevder at ni av ti kan kureres for retinoblastom.

Sykdommen skyldes mutasjon i Rb-genet. Barn som arver mutasjonen har 90 % risiko for å utvikle retinoblastom, og sykdommen inntreffer som regel når barnet er mellom 1 mnd og 2 år gammelt²³. Disse barna har betydelig økt risiko for å utvikle bein- og bløtvevssvulster, bløtvevssvulster, føflekkreft (melanom) og andre former for kreft senere i livet.

Direktoratet ser at det kan være hensiktsmessig å vurdere noen ytre rammer/avgrensninger for PGD i forbindelse med arvelig kreft og andre sent debuterende sykdommer. Man bør vurdere om det er hensiktsmessig å utdype slike avgrensninger i form av retningslinjer.

Selv med eventuelle avgrensninger er det et bredt spekter av sykdommer som kan være aktuelle for PGD, og hvor vurderinger i forhold til lovens kriterier kan være vanskelig. Det er fremdeles relevant at en nemnd vurderer hver enkelt sak (se nedenfor).

"Høy risiko", jf merknad til § 2A-1

Direktoratet støtter departementets vurdering av at "stor fare for at sykdommen overføres" også skal omfatte risiko for at svangerskapet ender i spontanabort, slik det fremgår i merknad til § 2A-2. Vi deler departementets syn på at både risiko for å arve gen- eller kromosomanomali og sykdommens penetrans må vurderes.

12.2.3 Embryo med bærerstatus

ESHREs arbeidsgruppe for PGD anbefaler at man så sant det er mulig unngår å implantere embryo med bærerstatus. Hvis det bare er embryo med bærerstatus som egner seg, skal dette diskuteres med paret, og det er paret som skal ta den endelige avgjørelsen²⁴. ESHRE påpeker at dette bør diskuteres med paret før behandlingen starter.

I høringsnotatet foreslår departementet at embryo med bærerstatus kan brukes dersom det ikke finnes andre embryo av god nok kvalitet. Det er paret som skal avgjøre dette.

Direktoratet vil peke på at tilbakeføring av embryo med bærerstatus i framtida kan sette barnet i samme situasjon som foreldrene som søker behandling med PGD. Det er viktig at også dette aspektet belyses i forbindelse med at det gis informasjon om risiko ved tilbakeføring av bærerembryo.

For øvrig støttet direktoratet departementets forslag.

12.3 PGD i kombinasjon med vevstyping (PGD/HLA), jf § 2A-2

I løpet av 2002 har ESHRE registrert tre henvisninger til vevstyping (HLA typing) ved monogen sykdom²⁵. En rapport fra en italiensk/tyrkisk gruppe som dekker årene 1999 til 2004 beskriver resultatene etter 250 PGD behandlingssyklus for monogen sykdom²⁶. Her fremgår det at vevstyping er utført i 68 av de 250 syklene (for 49 par).

²³ kilde: overlege Ketil Heimdal, Avd. for medisinsk genetikk, Rikshospitalet

²⁴ Shenfield et al: Taskforce 5: preimplantation genetic diagnosis. Human Reproduction, Vol. 18, No. 3, 649-651, 2003

²⁵ PGD/HLA i forbindelse med Fanconi anemi og sigdcelle sykdom

²⁶ Fiorentino et al: Strategies and clinical outcome of 250 cycles of Preimplantation Genetic Diagnosis for single gene disorders. Human Reproduction vol 21, 670-684, 2006. Nesten halvparten av behandlingene er på indikasjon β-thalassemi.

Forskjellen mellom tallene kan bety at antall tilfeller av HLA typing har økt i årene fra 2002-2004. Det kan også skyldes at deler av materialet i den italiensk/tyrkiske rapporten ikke inngår i ESHRE rapporten, og at ESHREs HLA data er underrapportert.

I Norge har det vært tre søknader om PGD/HLA, alle har fått innvilget behandling.

Departementet foreslår at vevstyping kan utføres i forbindelse med PGD når hensikten også er å utelukke alvorlig arvelig sykdom hos det kommende barnet. Det er videre et krav om at det ikke finnes alternative behandlingsmuligheter som kan gi like gode resultater som donasjon av stamceller fra søsken.

Det kan være vanskelig å avgjøre hvorvidt "alternative behandlingsmuligheter" er tilstede. Pasienter med thalassemi kan behandles med blodtransfusjoner, ofte med betydelig nedsatt livskvalitet og med symptomer forårsaket av jernopphopning i vitale organer, men behandling finnes. Individuer med hemofili A kan leve godt med sykdommen hvis de får profylaktisk behandling med blødningsfaktor.

En mer presis formulering i utkastets § 2A-2 annet ledd kunne være:

PGD/HLA kan tilbys der transplantasjon med friske forlikelige stamceller kan kurere et søsken for alvorlig, arvelig sykdom.

Ut fra et teknisk perspektiv ser vi få problemer med å tillate vevstyping i forbindelse med PGD. Vevstyping på enkeltceller fra det befruktete egget medfører ingen tilleggssisiko. Teknisk sett er slike analyser mindre komplisert enn analyser av ulike "sykdomsgener" fordi man kan benytte mer standardiserte analysemetoder. Ved PGD for enkeltgener identifiseres som regel den aktuelle mutasjonen i familien først, dersom dette er mulig, og så etablere og kvalitetssikre en analyse²⁷. Analyse for kromosomavvik er også langt mer komplisert.

Når stamceller høstes fra navlestrengsblod er det ingen risiko eller ekstra belastning for barnet som er donor. Høsting av stamceller fra beinmarg medfører en viss risiko, og inngrepet kan nok oppleves som en belastning for barnet.

Transplantasjonsloven tillater at fornybart vev fra barn under 12 år på visse vilkår kan brukes til behandling av søsken, foreldre eller i særlige tilfeller en annen nær slektning dersom det ikke finnes annen vevsforlikelig donor. Transplantasjonen må anses som nødvendig for å redde mottakerens liv²⁸. I tilfelle PGD/HLA skjerpes kravene ved at det kommende barnet bare kan være stamcelledonor for en syk bror eller søster (også halvsøsken, selv om det er mye mindre sannsynlig at det da er mulig å finne HLA-forlikelige embryo).

Enkelte deltakere i den offentlige debatten har pekt på at barn født etter PGD/HLA også kan være organdonor (nyre) for en syk søster eller bror. Direktoratet anser problemstillingen som søkt siden transplantasjonsloven ikke tillater uttak av organer fra personer under 12 år²⁹. Det følger også av Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin av 4. april

²⁷ Ved *de novo* (nyoppstående) mutasjoner kan man ikke teste slektninger for å finne mutasjonen. Det er nylig vist at man likevel kan etablere en test for PGD basert på haplotyping (PGH) av individuelle sædceller. En slik analyse av enkeltkromosomer kan identifisere markører som nedarves sammen med det muterte genet. Kilde: Altarescu et al, Human reproduction 31. mai 2006. - Ved hjelp av PGH kan man i prinsippet bruke samme sett markører for alle mutasjonsvarianter av en monogen sykdom. Dermed reduseres behovet for mutasjonsspesifikke tester. Kilde: Renwick et al, Reproductive BioMedicine Online 1. juli 2006.

²⁸ jf transplantasjonsloven § 1. Det kreves samtykke fra foreldre eller verge, og giveren må ikke motsette seg inngrepet.

²⁹ transplantasjonsloven § 1 omhandler uttak av organer og annet biologisk materiale fra levende personer

1997 at mindreårige ikke kan være organdonor. Norge forbereder ratifikasjon av konvensjonen³⁰.

For øvrig mener direktoratet at de etiske problemstillingene knyttet til vevstyping av befruktede egg er grundig diskutert i høringsnotatet. Direktoratet finner at departementet forslag balanserer de ulike etiske hensyn på en god måte, og støtter forslaget om at det på bestemte vilkår kan åpnes for vevstyping i forbindelse med PGD.

12.5 Preimplantasjonsgenetisk screening (PGS)

Det er ikke dokumentert at aneuploidiscreening/PGS har positiv effekt på graviditet eller antall fødte barn hos gruppen gravide hvor det er forhøyet risiko for feil antall kromosomer hos fosteret. Direktoratet støtter derfor departementets forslag om at det ikke åpnes for PGS.

12.6 Avgjørelse om behandling, jf § 2A-2

Behandling av søknader

Direktoratet mener at det er svært viktig å sikre likebehandling av søknader om PGD og PGD/HLA. Det er vår oppfatning at Dispensasjons- og klagenemnda har stått for en grundig behandling av de sakene som har vært fremmet. Det faktum at nær alle søknader er innvilget reflekterer at det dreier seg om sykdommer som allerede har medført betydelig belastninger for det aktuelle paret (har mistet syke barn, gjentatte spontanaborter etc.).

Man kan imidlertid stille noen spørsmål ved vurderingen av behandlingsmulighetene for enkelte av tilstandene. Enkelte av sakene gjelder tilstander som det i dag finnes behandling for, der behandlingen kan ha gode resultat (hemofili A, β -thalassemia major). Behandlingen er ikke kurativ, den er ofte dyr, livslang og vil i varierende grad påvirke personens og familiens rutiner og livskvalitet.

Det er også viktig å diskutere hvorvidt Dispensasjonsnemndas praksis er en god mal for rutiner innen PDG, eller om andre kriterier bør ligge til grunn. Det finnes mange tilstander som kan ha et alvorlig forløp, men hvor det foreligger eller er mulig å etablere behandling med gode resultat (for eksempel medfødte stoffskiftesykdommer som fenylketonuri). Etter direktoratets oppfatning kan slike situasjoner til en viss grad sammenlignes med tilstander det er gitt dispensasjon for. Det er også gitt dispensasjon for tilstander der personene kan ha mange symptomfrie år (Huntingtons sykdom). Man kan spørre en slik praksis er i tråd med bioteknologiens formålsparagraf, jf diskusjonen under pkt 12.2 i vårt høringssvar.

Opprettelse av nemnd

Departementet foreslår at det skal oppnevnes en ny nemnd som skal behandle og avgjøre søknader om PGD og PGD/HLA.

Før det avgjøres om det skal opprettes ytterligere et "ekspertorgan" i form av en nemnd må det vurderes om fagmiljøet i Norge er stort nok til at de som utnevnes kan opptre habilt fra sak til sak. Dette er et sentralt tema. Det er nødvendig å sikre nemnda tilstrekkelig uavhengighet og tillit, og samtidig sikre et grundig etisk og medisinskfaglig skjønn. Det kan være et poeng å vurdere om allerede eksisterende nemndsordninger innenfor helseområdet kan være egnet hvis nemnda styrkes med et system for å benytte særskilte sakkyndige. At nemnda arbeider bredt kan styrke snarere enn svekke tilliten til nemnda. Vi ser det som en fordel at nemnda har en nasjonal funksjon.

Direktoratet kan også støtte at det opprettes en ny nasjonal nemnd som spesielt skal ta stilling til søknader om PGD, slik det er foreslått i høringsnotatet.

³⁰ jf St. prp. nr 53 (2005-2006) fra Utenriksdepartementet

Sammensetning av nemnda

Nemnda skal ha kompetanse innen medisinsk genetikk, pediatri og IVF/gynekologi, jus og etikk. Nemnda skal også ha en legrepresentant.

Sakene som skal behandles av nemnda byr på store etiske og moralske utfordringer. Det er viktig at allmennmorske hensyn balanseres mot medisinskfaglige hensyn. Direktoratet mener derfor at nemnda bør ha to legrepresentanter.

I forbindelse med vurdering av sykdommens alvorlighetsgrad er det selvsagt viktig å vurdere hva slags behandlingstilbud som finnes. Aspektet "hvordan leve med sykdommen" er også vesentlig. Direktoratet mener derfor at nemnda bør ha et medlem med kompetanse om behandlingstilbud og "leve med" perspektiv for personer med alvorlige arvelige sykdommer, for eksempel fra et av de største kompetansesentrene for sjeldne og lite kjente funksjonshemninger.

Søknadsprosedyren

Det fremgår av høringsnotatet at dispensasjonssøknadene kommer enten fra paret selv eller fra en lege som søker på vegne av paret. De fleste parene har vært i kontakt med en medisinsk genetisk avdeling før saken er fremmet.

Departementet peker på at det er naturlig at et par er i kontakt med medisinsk genetisk avdeling før søknad om PGD rettes til nemnda (s 51 i høringsnotatet). Direktoratet mener at dette må være en forutsetning.

Videre går det frem at paret skal vurderes i forhold til vilkår for assistert befruktning, herunder psykososial vurdering. Direktoratet mener det bør være et krav at par som søker behandling med PGD eller PGD/HLA også har vært i kontakt med en seksjon for barnløshet før søknaden fremmes for nemnda. Det er etter vår mening virksomheten som tilbyr assistert befruktning som har størst erfaring med informasjon, veiledning og psykososial vurdering av parene som gjennomgår denne form for behandling.

Oppfølging av PGD par

Det er viktig at par som har fått behandling med PGD eller PGD/HLA i utlandet sikres god oppfølging her hjemme. Behandlingen må anses som svært belastende for paret, og den er ressurskrevende.

Disse parene har spesielle behov. De har sannsynligvis mange spørsmål knyttet til behandlingen de har gjennomgått, og det kreves spesiell kunnskap for å kunne gi en god oppfølging. I enkelte tilfeller kan det være behov for utvidet tilbud om ultralydundersøkelser og/eller fosterdiagnostikk. Direktoratet er derfor i tvil om oppfølging gjennom den alminnelige svangerskapsomsorgen er tilstrekkelig.

Det at paret er behandlet i utlandet kan gjøre ansvarsforholdene litt uklare. Direktoratet mener at det kan være hensiktsmessig å kanalisere søknader om behandling så vel som videre oppfølging av disse parene til et eller flere fagmiljøer i Norge hvor det er kompetanse innen assistert befruktning, medisinsk genetikk og fosterdiagnostikk. Eventuell etablering av en slik ordning bør følge regler om tildeling av nasjonale funksjoner.

Som et minimum foreslår direktoratet at det i § 2A -6 eller i merknad til § 2A -6 i lovforslaget stilles krav om at paret har vært i kontakt med medisinsk genetisk avdeling før saken fremmes for nemnda og at søknaden inneholder vurdering fra virksomhet som er godkjent for assistert befruktning.

Av pedagogiske hensyn bør en eventuell revidert bestemmelse flyttes fremover og komme foran nåværende § 2A -2.

12.7 Etablering av et tilbud i Norge, jf 2A-3

Direktoratet støtter departementets vurderinger om at tverrfaglig samarbeid er en forutsetning for å lykkes med PGD. I likhet med departementet er vi i tvil om det bør etableres et tilbud i Norge.

I innspill gitt i forkant av høringen har direktoratet pekt på at det ikke er alle medisinske genetiske laboratorier som er i stand til å utføre genetiske undersøkelser av enkeltceller, eller etablere analyser for sjeldne tilstander. I likhet med departementet mener vi at det må stilles krav til institusjonene som skal utføre PGD for norske pasienter, enten tilbudet etableres i Norge, eller man benytter tilbud i utlandet. Det bør stilles krav om at det bare henvises til laboratorier som følger ESHREs retningslinjer for PGD. Av kostnadmessige hensyn bør det også stilles krav om at man fortrinnsvis benytter ekspertise innen Europa, så sant det kan dokumenteres at senteret har erfaring med de aktuelle analysene. Dette kan fremgå i merknad til § 2A -3.

12.8 Egenbetaling og antall forsøk

Direktoratet finner det rimelig at egenbetaling for PGD/HLA er den samme som for annen assistert befruktning.

Direktoratet vil peke på at takstene for assistert befruktning er endret fra 1. januar 2006. Det er innført egenbetaling for hvert enkelt forsøk, ikke en "pakkeløsning" med inntil tre forsøk, som tidligere. Maks samlet egenandel er imidlertid som før.

Det er ingen selvfølge at alle par får tilbud om tre forsøk som inkluderer egguthenting. Det må være medisinske indikasjoner for å tilby flere forsøk. Dette bør også gjelde for PGD eller PGD/HLA.

Ved PGD lages det hull i embryos zona pellucida (skallet). Embryo tåler likevel frysing, og tinte "PGD-embryo" har vært brukt i behandlingsforsøk med vellykket resultat³¹. I forbindelse med PGD er det mindre sannsynlig at overtallige embryo av god kvalitet og "riktig" genotype er tilgjengelig for frysing, men dersom det er mulig, bør slike embryo lagres for senere bruk.

12.9 Rapportering

Direktoratet støtter departementets forslag om at nemnda som godkjenner behandling med PGD eller PGD/HLA årlig skal rapportere sin virksomhet til departementet. Det er også ønskelig å videreføre Dispensasjonsnemndas praksis i forhold til offentliggjøring av vedtak i enkeltsaker.

Direktoratet deler departementets syn på at det er nødvendig å overvåke eventuelle avvik hos foster og barn født etter PGD eller PGD/HLA. Vi mener også at det er ønskelig å kunne følge disse barna over tid for om mulig å fange opp eventuelle senskader. Det er en forutsetning at foreldrene samtykker til slik oppfølging.

Det er flere tenkelige modeller for slik oppfølging. Data kan for eksempel innhentes fra helsestasjonene, som følger opp alle barn til ca. 4 års alder. Det er da nødvendig at den innstans som innhenter data har oversikt over hvilke helsestasjoner de aktuelle barna tilhører. Et annet alternativ er at Perinatal database ved Medisinsk fødselsregister får denne oppgaven.

Dersom det etableres nasjonale funksjoner som skissert under punkt 12.6, Oppfølging av PGD par, er det naturlig at ansvar for oppfølging av barn født etter PGD/HLA skjer i regi av de aktuelle sentra. Dersom det etableres et tilbud i Norge er det naturlig at den institusjonen som tilbyr PGD sørger for nødvendig oppfølging av barna.

³¹ kilde: Professor Arne Sunde, NTNU, tidligere leder for ESHRE

13.1 Forskning på overtallige befruktede egg

Det er viktig at videre satsning på stamcelleforskning organiserer på en god måte. Ny satsning på embryonale stamceller må ikke overskygge videre satsning på somatiske (adulte) stamceller.

I følge fagmiljøene er rekruttering av forskere en av de viktigste faktorene for å styrke stamcelleforskningen i Norge. Forskning på embryonale stamceller må bygges opp fra grunnen, og det blir nødvendig å rekruttere kompetente forskere fra utlandet. For å lykkes med satsningen må det settes av tilstrekkelige forskningsmidler.

§ 2 A-7 Godkjenning

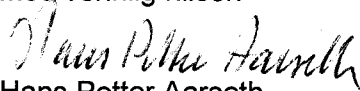
Departementet foreslår at PGD skal godkjennes før metoden tas i bruk og viser til at dette samsvarer med bioteknologilovens system. Direktoratet er i tvil om hva en slik godkjenning er tenkt å innebære.

Når det lovfestes at PGD og PGD/HLA skal tillates ved alvorlig arvelig sykdom og det gis føringer for hvordan avgjørelse om behandling skal treffes osv kan vi ikke se at det er behov for å godkjenne *metoden* som sådan. PGD er entydig som metode, selv om det er ulike genetiske markører eller kromosomanomalier som undersøkes, og ulike teknikker for å gjøre dette. Dette er forskjellig fra generell assistert befruktning, hvor man kan benytte ulike alternative metoder (inseminasjonsbehandling, MESA/TESE/PESA sammen med ICSI, ICSI alene osv).

Vi kan heller ikke se at det er hensiktsmessig å godkjenne sykdommene som gjøres til gjenstand for PGD eller PGD/HLA (jf nåværende godkjenningsordning for genetiske undersøkelser). En slik ordning er etter vårt syn i strid med departementets uttalte ønske om at det ikke skal lages liste over alvorlige sykdommer som kvalifiserer for PGD eller PGD/HLA.

Direktoratet mener likevel at det er nødvendig å ha en godkjenningsordning for etablering av et tilbud i Norge. Dette bør være en virksomhetsgodkjenning, jf bioteknologiloven § 7-1. Vilkår for at et norsk senter kan godkjennes for PGD bør blant annet være at senteret kan dokumentere at de behersker de nødvendige analytiske metodene og at de følger ESHREs retningslinjer. Videre bør det være en forutsetning at det etableres et godt samarbeid mellom medisinsk genetisk avdeling, inkludert laboratoriet, og IVF-klinikken. Senteret bør også ha nært samarbeid med en avdeling som kan følge opp mor og barn under svangerskapet, for eksempel en avdeling for prenatal diagnostikk.

Med vennlig hilsen


Hans Petter Aarseth
fung. direktør


Rolf Dalseg
fung. avdelingsdirektør

Saksbehandler: Anne Forus