

# PGD

*Preimplantasjonsdiagnostikk*



*En mulighet for par med stor sannsynlighet for  
å overføre alvorlig, arvelig sykdom  
til sine kommende barn*



Bioteknologinemnda



Foto: S. Ziehe, Rigshospitalets Fertilitetsklinikk, Danmark

Vi ønsker med dette heftet å gi grunnleggende informasjon om hva preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) er, hvordan det gjøres, når metoden kan brukes og hvilke etiske problemstillinger som er knyttet til bruk av metoden. Informasjonen er rettet både mot

par som har en alvorlig, arvelig sykdom i familien, og mot fagpersoner som ønsker kunnskap om PGD. Informasjonen erstatter ikke den individuelle genetiske veiledningen som paret skal få, heller ikke andre samtaler og informasjon underveis. PGD in-

nebærer at paret må gå gjennom en prosess. Vi har lagt vekt på å beskrive denne prosessen. Heftet er laget som følge av at Stortinget ba Regjeringen sørge for at det ble utarbeidet objektivt informasjonsmaterieell om temaet, der også de etiske sidene er beskrevet.

Bioteknologinemnda er et frittstående, regjeringsoppnevnt organ og ble første gang oppnevnt i 1991. Nemnda er hjemlet i lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. og lov om framstilling og bruk av genmodifiserte organismer m.m. Foruten å være rådgivende i saker som angår bruk av bio- og genteknologi i relasjon til mennesker, dyr, planter og mikroorganismer, skal nemnda bidra til opplysning og debatt. I sine vurderinger skal nemnda spesielt vektlegge de etiske og samfunnsmessige konsekvensene ved bruk av moderne bioteknologi.

Bioteknologinemnda har 21 medlemmer og har observatører fra sju departementer.

Bioteknologinemndas sekretariat er lokalisert i Oslo sentrum. Bioteknologinemnda har et budsjett på 8,0 millioner kroner for 2009.

Postadresse: Postboks 522 Sentrum  
0105 OSLO  
Besøksadresse: Rosenkrantz' gate 11, Oslo  
Internett: [www.bion.no](http://www.bion.no)  
E-post: [bion@bion.no](mailto:bion@bion.no)

Utgever: Bioteknologinemnda.  
Ansvarlig redaktør: Sissel Rogne  
Innsamling og skriftlig utforming av informasjon: Abby L. Grant og Marit Kise  
Redaksjonell bearbeiding: Grethe S. Foss og Norunn K. Torheim

Publisert på nett 30.12.2009  
Sist oppdatert 24.02.2010  
ISBN: 978-82-91-68371-3 (trykksak)  
ISBN: 978-82-91-68373-7 (pdf)

Produksjon: Bioteknologinemnda og Spekter Reklamebyrå AS ([www.spekter.com](http://www.spekter.com))

# Innhold

<b>1</b>	<b>Kort om preimplantasjonsdiagnostikk.....</b>	<b>4</b>	5.4	Arvegang for sykdommer som skyldes genfeil i ett gen..	19
<b>2</b>	<b>PGD som én av flere muligheter .....</b>	<b>6</b>	5.5	Arvegang for sykdommer som skyldes kromosomfeil....	21
2.1	PGD .....	6	5.6	Sannsynlighet for å lykkes med PGD/HLA .....	21
2.2	Fosterdiagnostikk .....	6	<b>6</b>	<b>Fordeler, ulemper og risiko ved PGD og PGD/HLA....</b>	<b>24</b>
2.3	Bruk av donorsæd .....	7	6.1	Fordeler med PGD og PGD/HLA .....	24
2.4	Adopsjon .....	7	6.2	Hva er ulempene med PGD og PGD/HLA? .....	24
2.5	Naturlig befruktning uten testing.....	7	6.3	Risiko i tilknytning til den assisterte befruktningen.....	25
<b>3</b>	<b>Slik gjennomføres preimplantasjonsdiagnostikk .....</b>	<b>8</b>	6.4	Risiko i tilknytning til gentesten .....	25
3.1	Utredning.....	8	<b>7</b>	<b>Etikk og PGD .....</b>	<b>26</b>
3.2	Søknad og vedtak.....	8	7.1	Ulike syn på PGD .....	26
3.3	Forberedende behandling.....	11	7.2	PGD ved alvorlig, arvelig sykdom.....	26
3.4	PGD-behandling.....	12	7.3	Vurdering av parets egnethet.....	26
3.5	Graviditet og oppfølging.....	14	7.4	PGD som alternativ til fosterdiagnostikk og abort..	27
3.6	Flere forsøk?.....	14	7.5	Informasjon om genfeil i familien.....	27
<b>4</b>	<b>PGD i kombinasjon med vevstyping (PGD/HLA) ..</b>	<b>16</b>	7.6	PGD/HLA.....	27
4.1	Om vevsforlikelighet .....	16	7.7	Forskning på befruktete egg.....	28
4.2	Når kan PGD/HLA være aktuelt?.....	16	<b>8</b>	<b>Erfaringer .....</b>	<b>29</b>
<b>5</b>	<b>Sannsynlighet for å lykkes med PGD og PGD/HLA....</b>	<b>18</b>	8.1	Erfaringer med PGD .....	29
5.1	Sannsynligheten for å lykkes med den assisterte befruktningen.....	18	8.2	Erfaringer med PGD/HLA.....	29
5.2	Sannsynligheten for å lykkes med den genetiske testingen.....	18	8.3	Rapporteringer fra behandlingsstedene.....	29
5.3	Gener og kromosomer.....	18	<b>9</b>	<b>De vanligste spørsmålene .....</b>	<b>30</b>
			<b>10</b>	<b>Nyttige adresser og lenker .....</b>	<b>32</b>
			<b>11</b>	<b>Forkortelser og ordforklaringer.....</b>	<b>34</b>

## 1 Kort om preimplantasjonsdiagnostikk

Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) er en metode for genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen før egget settes inn i kvinnens livmor. Ved PGD kombineres assistert befruktning og genetisk testing. Preimplantasjonsdiagnostikk heter «Preimplantation Genetic Diagnosis» på engelsk, og vi bruker forkortelsen PGD også på norsk. PGD ble introdusert på begynnelsen av 1990-tallet. Fram til 2009 er det på verdensbasis født ca. 4000 barn ved hjelp av PGD.

Formålet med PGD er å gjøre det mulig for par med arveanlegg for alvorlig, arvelig sykdom å få barn uten den arvelige sykdommen. Ved hjelp av PGD kan man undersøke om anlegg for den genetiske sykdommen finnes i de befruktede eggene. De befruktede eggene testes ikke for andre genetiske feil, bare for den sykdommen som er i familien. PGD gir derfor ingen garanti for å få et barn uten andre sykdommer. Mange sykdommer, medfødte misdannelser og utviklingsavvik skyldes flere eller ukjente faktorer som det ikke kan testes for ved PGD.

PGD kan være et egnet tilbud til familier hvor den ene eller begge foreldrene har arveanlegg som gir en bestemt alvorlig, arvelig sykdom (monogen sykdom), eller hvor en av foreldrene har kromosomendringer som gjør at barnet kan få alvorlig sykdom (les mer om genetikk i kap. 5). PGD tilbys ikke par som ønsker å teste befruktede egg for kromosomfeil på grunn av høy alder hos kvinnen (for eksempel Down syndrom).

Sannsynligheten for å få barn når man benytter PGD, er 10–25 % ved hvert forsøk, og sannsynligheten er den samme hver gang. Noen par lykkes dessverre aldri med å få barn ved hjelp av PGD. Når paret skal vurdere fordeler og ulemper ved PGD, bør PGD sammenlignes med å forsøke naturlig befruktning etterfulgt av vanlig fosterdiagnostikk. Også ved naturlig befruktning kan paret ha problemer med å lykkes i å oppnå graviditet.

PGD innebærer at paret må benytte seg av assistert befruktning selv om paret er befruktningsdyktig. Kvinnen må gjennom en hormonbehandling med påfølgende utenting av eggceller. Mange opplever denne behandlingen som krevende både psykisk og fysisk. I kapittel 3 finner du en mer utdypende beskrivelse av hvordan PGD gjennomføres.

Det er begrenset adgang til PGD i de fleste land, og i Norge er dette regulert i bioteknologiloven<sup>[1]</sup>. I Norge kan PGD bare tilbys par der én eller begge har arveanlegg for en alvorlig, arvelig sykdom og det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn. Selv om paret selv opplever sykdommen i familien som alvorlig, er det ikke gitt at sykdommen vil innfri lovens krav til alvorlig sykdom. Sykdommens alvorlighetsgrad vurderes av Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda) for hver enkelt søknad ut fra kriterier som redusert livslengde, smerter og belastninger som sykdommen fører med seg, og hvilke lindren-

de eller livsforlengende behandlingsmuligheter som finnes. Dersom det finnes tilfredsstillende behandling, vil ikke søknaden innvilges. Det må også være høy sannsynlighet for at sykdommen inntreffer dersom genfeilen/kromosomfeilen er til stede<sup>[2]</sup>.

Det er også mulig å søke om å få undersøke vevstypen til de befruktede eggene i tillegg til sykdomsanlegg. Hensikten er da at det kommende barnet kan donere stamceller til en allerede syk søster eller bror.

PGD utføres i dag (2009) i utlandet fordi metoden ikke er etablert i Norge. De fleste norske par som har fått behandling, har reist enten til Sverige eller til Belgia. PGD-nemnda avgjør hvor paret skal få behandling blant annet ut fra behandlingsstedets dokumenterte kompetanse og erfaring. Par som får innvilget sin søknad om PGD, får dekket kostnadene for inntil tre forsøk. Nøyaktig hvor mange forsøk som anses medisinsk forsvarlig å tilby paret, bestemmes av behandlingsstedet i samråd med helsepersonell i Norge. Paret betaler tilsvarende egenandel som for assistert befruktning. Resten av utgiftene dekkes av staten. Fordi hvert land har sine egne lover og regler for PGD, kan det forekomme noe variasjon i tilbud og praksis. Dette kan paret avklare i den innledende samtalen med behandlingsstedet.

PGD-behandlingen er komplisert og krevende. Det er ofte stor spenning knyt-





Foto: iStockphoto

tet til resultatet av den genetiske undersøkelsen av de befruktede eggene og ikke minst til om befruktede egg som er satt inn i kvinnen, utvikler seg videre slik at paret kan få et barn uten den genetiske sykdommen. Forhåpentligvis er det minst ett befruktet egg som ikke har sykdoms-anlegg, men paret må også forberede seg på at alle de befruktede eggene i et forsøk kan ha genfeilen, eller at det befruktede egget som settes inn i livmoren ikke utvikler seg som det skal.

Det er viktig at paret får realistisk informasjon både om prosessen og sannsynligheten for at de vil få et friskt barn. Sannsynligheten for å lykkes varierer ut fra parets genetiske sykdom. Andelen vellykkede behandlinger beskrevet i dette heftet er basert på et gjennomsnitt.

Bruk av PGD reiser mange etiske spørsmål av stor interesse og betydning for enkeltindivider, familier, helseprofesjoner og samfunnet. Les mer om dette i kapittel 7.

[1] LOV-2003-12-05-100: Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. kap 2A, [www.lovdatab.no](http://www.lovdatab.no).

[2] Ot.prp. nr. 26 (2006–2007) Om lov om endringer i bioteknologiloven (preimplantasjonsdiagnostikk og forskning på overtallige befruktede egg), s. 51.

PGD kan være aktuelt når:

- sykdommen i familien er alvorlig og arvelig og det er stor fare for at sykdommen overføres til et framtidig barn
- årsaken til sykdommen er kjent og kartlagt i familien
- det kan utvikles gentester til bruk for PGD
- paret egner seg til assistert befruktning
- det ikke er tilfredsstillende behandling for sykdommen
- kvinnen ikke er gravid når behandlingen starter
- paret er lovlig bosatt i Norge

## 2 PGD som én av flere muligheter

### 2.1 PGD

Par som kommer til utredning for PGD ved en medisinsk-genetisk avdeling, har forskjellige historier og erfaringer. Det kan være at de:

- vet at det er en arvelig sykdom i familien og ønsker å få et barn uten arveanlegg for denne sykdommen
- har fått barn med en alvorlig, arvelig sykdom
- har hatt gjentatte spontanaborter som skyldes kromosomavvik

Det kan også være andre grunner til at paret er interessert i PGD.

Å få barn ved hjelp av PGD krever planlegging siden befruktning og gentesting av de befruktete eggene må skje i laboratoriet. Det er også en rekke andre forhold som må ligge til rette før et par kan benytte PGD (se tekstboks på siden foran).

### 2.2 Fosterdiagnostikk

For et par med alvorlig, arvelig sykdom i familien, kan fosterdiagnostikk være et alternativ til PGD. Fosterdiagnostikk kan benyttes dersom familiens arveanlegg for alvorlig sykdom er kjent, eller det er mulig å påvise en slik sammenheng. Som regel vil paret utredes genetisk før kvinnen blir gravid. For noen tilstander vil det imidlertid være mulig å utvikle en gentest for fosterdiagnostikk også etter at et svangerskap er påbegynt, dersom kvinnen er gravid på det tidspunktet paret kommer til medisinsk-genetisk utredning.

Tilbudet om fosterdiagnostikk er begrenset i Norge. Fosterdiagnostikk for alvorlig, arvelig sykdom kan tillates blant annet når:

- paret har en kjent alvorlig, arvelig sykdom i familien og det er stor sannsynlighet for å overføre sykdommen til kommende barn
- paret tidligere har fått barn med utviklingsavvik eller alvorlig sykdom<sup>[3]</sup>
- funn gjort på ultralyd følges opp som del av den vanlige svangerskapsomsorgen
- den genetiske testingen som er gjort ved PGD, skal bekrefte i svangerskapet

Når paret vurderer PGD kontra genetisk fosterdiagnostikk, er det viktig at de forstår hva de ulike metodene innebærer for dem. PGD innebærer en langt lavere sjanse for svangerskap enn ved naturlig befruktning. Det skyldes i hovedsak at PGD forutsetter at eggene befruktes i laboratoriet ved prøverørsbefruktning (også kalt *in vitro*-fertilisering – IVF). I tillegg skal det finnes minst ett befruktet egg som er egnet for innsetting i kvinnens livmor. Til gjengjeld kan noen arvelige tilstander, som for eksempel bestemte kromosomendringer, innebære at det er en høy risiko for at naturlige svangerskap ender med spontanabort (les mer om dette i kap. 5). Dersom det planlegges naturlig befruktning med påfølgende fosterdiagnostikk, er det ikke et krav om vurdering av parets omsorgsevne, slik det er for assistert befruktning.

Ved naturlig befruktning er det tilfeldighetene som avgjør om kvinnen blir svanger med et foster med sykdomsanlegg eller et foster uten. Sannsynligheten for at fosteret har sykdomsanlegg, varierer med sykdommens arvegang. Dersom man ved fosterdiagnostikk finner at det er stor fare for at barnet vil få alvorlig sykdom, kan kvinnen søke om svangerskapsavbrudd, såkalt selektiv abort.

Studier tyder på at de emosjonelle belastningene er større ved selektiv abort etter fosterdiagnostikk enn ved å gjennomgå PGD<sup>[4]</sup>. Mange gir uttrykk for at den største fordelene med PGD er at de unngår selektiv abort etter at et svangerskap er påbegynt. For dem som mener at et befruktet egg har den samme moralske status som et foster, kan det å bli gravid på naturlig måte med fosterdiagnostikk og svangerskapsavbrudd etterpå, likevel være et godt alternativ. Mange par som søker om tillatelse til PGD, har allerede erfaring med fosterdiagnostikk og påfølgende svangerskapsavbrudd og ønsker ikke eller orker ikke gå gjennom det flere ganger.

Regelverkets krav til sykdommens alvorlighet forstås ikke nødvendigvis alltid på samme måte for selektiv abort som for PGD. Det er derfor ikke gitt at en familie med anlegg for alvorlig, arvelig sykdom kan velge mellom PGD og fosterdiagnostikk med eventuell påfølgende selektiv abort.

### 2.3 Bruk av donorsæd

Framfor å gjennomgå fosterdiagnostikk



Foto: iStockphoto

med mulig svangerskapsavbrudd eller benytte PGD, kan det for noen par være aktuelt å bruke donerte kjønnsceller. Dersom genfeilen eller kromosomfeilen arves via far, kan man få tilbud om bruk av sæd fra donor. Sædgiveren er ikke anonym, og dersom barnet spør, kan det når det fyller 18 år, få vite hvem sæddonoren var. Donasjon av eggceller kan tenkes som en mulighet der hvor kvinnen har genfeilen/kromosomfeilen, men eggdonasjon er ikke lovlig i Norge.

#### 2.4 Adopsjon

I Norge er det i dag tre adopsjonsorganisasjoner som formidler internasjonale adopsjoner: Adopsjonsforum, Inoradopt og Verdens Barn. I noen tilfeller hvor det er arvelig sykdom i familien, vil adopsjon ikke være et reelt alternativ fordi parene ikke vil bli godkjent som adoptivforeldre. Kravene for å bli godkjent som adoptivforeldre er strengere enn vurderingen for å være egnet for assistert befruktning. Les mer om adopsjon på [www.bufetat.no](http://www.bufetat.no).

#### 2.5 Naturlig befruktning uten testing

Det er selvfølgelig også en mulighet for par som kjenner til at de kan overføre en alvorlig, arvelig sykdom, å få barn på naturlig måte uten at man gjør genetiske undersøkelser før eller i svangerskapet. Men når barnet er født, er det strenge regler for når barnet kan gentestes.

#### Mer om fosterdiagnostikk:

De fosterdiagnostiske metodene hvor en genetisk diagnose kan stilles, og man får et «ja» eller «nei» på om fosteret har arvet sykdomsanlegget, er:

- morkakeprøve. Prøven tas ved ca. svangerskapsuke 10–12
- fostervannsprøve. Prøven tas fra ca. svangerskapsuke 15

Ultralyd kan også være en del av det fosterdiagnostiske tilbudet.

Det gis også tilbud om fosterdiagnostikk i svangerskap som er startet ved hjelp av PGD. Hensikten er her å bekrefte at fosteret ikke har sykdomsanlegget og utelukke at det ble gjort feil ved gentesting av de befruktete eggene. Sannsynligheten for at fosteret likevel har sykdomsanlegg, er svært liten. For mange er det vanskelig å utsette fosteret for fosterdiagnostikk fordi prøvetakingen (ved morkake- eller fostervannsprøven) gir en risiko på 0,5–1 % for utilsiktet abort.

Når det er stor fare for at barnet kan få alvorlig sykdom, som følge av arvelige anlegg, kan man i følge abortloven søke en abortnemnd om svangerskapsavbrudd selv etter utgangen av tolvte svangerskapsuke, som er grensen for selvbestemt abort.

Helsepersonell ved en medisinsk-genetisk avdeling kan gi mer utfyllende informasjon og veiledning om fosterdiagnostiske metoder.

Les mer om fosterdiagnostikk:  
[www.bion.no](http://www.bion.no) og [www.helsedirektoratet.no](http://www.helsedirektoratet.no)<sup>[3]</sup>

[3] Les mer om fosterdiagnostikk: [www.bion.no](http://www.bion.no) og [www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00006/IS-1313\\_6507a.pdf](http://www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00006/IS-1313_6507a.pdf).

[4] Muntlig meddelelse i møte med Helena Malmgren, Karolinska Universitetssjukhuset (september 2008).

## 3 Slik gjennomføres preimplantasjonsdiagnostikk

PGD omfatter både assistert befruktning og genetisk testing. Prosessen er kompleks og involverer mange forskjellige instanser og spesialister både i Norge og i utlandet. Det er helt avgjørende at det er godt samarbeid og god koordinering gjennom hele prosessen.

### 3.1 Utredning

For å bli utredet ved en medisinsk-genetisk avdeling må paret henvises enten av fastlege eller av andre spesialister (se kap. 10 for kontaktinformasjon).

#### Medisinsk-genetisk utredning

For å kunne vurdere om PGD kan være en mulighet for paret, må det være avklart hvilken genetisk sykdom familien har. Før utredningen starter, skal paret få genetisk veiledning der paret får anledning til å vurdere de ulike sidene ved en slik utredning og behandling. Hvis PGD kan være et alternativ for paret, skal paret ha informasjon om risikoen forbundet med PGD, belastningen det vil være for dem å gå gjennom en PGD-prosess og sannsynligheten for å lykkes med PGD.

Bioteknologiloven slår fast at par som søker PGD, må ha fått genetisk veiledning. Gjennom veiledningen skal paret få tilstrekkelig informasjon til å kunne gjøre valg som er rett for dem og deres framtidige barn.

Den medisinsk-genetiske utredningen innebærer vanligvis en klinisk vurdering utført av en spesialist i medisinsk gene-

tikk. Blodprøver er ofte nødvendig dersom gentesting skal gjøres. Dersom det er behov for det, trekkes også andre spesialister inn.

#### Utredning av egnethet for assistert befruktning

Paret undersøkes deretter ved en avdeling for assistert befruktning for å finne ut om de er egnede for assistert befruktning. Kvinnens alder har betydning for om behandlingen kan gjennomføres fordi det påvirker fruktbarheten. Aldersgrensen for når behandlingen kan tilbys, varierer litt fra sted til sted, men er vanligvis ca. 39 år. I tillegg gjør legen en vurdering av:

- kvinnens eggstokkfunksjon, vurdert ved ultralydsundersøkelse av eggstokkene og hormonundersøkelser
- kvinnens vekt, fordi betydelig overvekt reduserer sannsynligheten for å bli gravid med assistert befruktning
- mannens sædkvalitet
- smittsomme sykdommer hos paret, ved at begge testes for hiv, hepatitt B og C. Det gis i dag ikke adgang i Norge til assistert befruktning dersom det påvises hiv eller hepatitt B eller C
- parets medisinske situasjon, for eksempel forventet redusert levetid, redusert psykisk og fysisk funksjonsnivå m.m.
- parets psykososiale situasjon ut fra blant annet krav om et stabilt forhold, informasjon om misbruk av

alkohol/narkotika m.m.

- parets omsorgsevne og hensynet til barnets beste basert på den medisinske og psykososiale vurderingen

### 3.2 Søknad og vedtak

Hvis paret ønsker å søke om tillatelse til PGD, kan de selv eller en av parets leger utarbeide en søknad som sendes til Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda). Dersom en lege skal søke på vegne av paret, må det foreligge skriftlig samtykke fra paret.

PGD-nemnda har åtte medlemmer med kompetanse innen medisinsk genetikk, genetisk veiledning, pediatri, assistert befruktning, gynekologi, transplantasjon, jus og etikk. PGD-nemnda har i tillegg to lekfolk, hvorav minst én av dem har erfaring med hvordan det er å leve med sykdom. PGD-nemnda oppnevnes av Helse- og omsorgsdepartementet.

Søknaden må inneholde flere vedlegg:

1. Brev eller kopi av journalnotat fra medisinsk-genetisk avdeling legges ved søknaden, slik at det framgår av søknadspapirene at paret har fått genetisk veiledning fra en medisinsk-genetisk avdeling. Genetisk veiledning gis av spesialister i medisinsk genetikk og/eller av genetiske veiledere.
2. Brev eller kopi av journalnotat fra en godkjent enhet for assistert befruktning legges ved søknaden. Det må framgå at paret er funnet egnede til



## PGD-prosessen trinn for trinn

## Forhistorie

A. Paret vet at det er en alvorlig, arvelig sykdom i familien – eller –	Paret henvises til utredning ved medisinsk-genetisk avdeling av fastlegen eller en annen spesialist.
B. Paret har fått et barn med alvorlig, arvelig sykdom – eller –	Dersom paret ønsker utredning av barnet, kan fastlegen eller andre spesialister henvise til medisinsk-genetisk avdeling for genetisk veiledning.
C. Kvinnen har abortert spontant tre eller flere ganger eller tatt provosert abort etter fosterdiagnostiske funn som viser alvorlig, arvelig sykdom hos fosteret	Helsetjenesten (barselavdelingen, helsestasjonen, svangerskapsomsorgen) henviser paret til medisinsk-genetisk avdeling for genetisk veiledning.

## Utredning (3.1)

Paret får veiledning og gjennomgår genetisk testing slik at diagnosen stilles og kartlegges. Paret får informasjon om PGD og alternativene	Medisinsk-genetisk avdeling gir veiledning, rekvirerer og tolker svarene fra de genetiske testene og dokumenterer resultatene. De henviser paret til en avdeling som utfører assistert befruktning.
Det vurderes om paret er egnet for assistert befruktning	Spesialister i assistert befruktning undersøker parets egnethet i samsvar med generelle krav til assistert befruktning og dokumenterer resultatene/vurderingene.

## Søknad og vedtak (3.2)

Søknad sendes PGD-nemnda	Paret sender søknad vedlagt dokumentasjon fra medisinsk-genetisk avdeling og spesialist i assistert befruktning. Legen kan søke på parets vegne dersom paret ønsker det og gir sitt samtykke.
Behandling av søknaden	PGD-nemnda behandler søknaden og fatter vedtak. Svar sendes til paret eller legen med informasjon om hva paret skal gjøre videre hvis de har fått innvilget søknaden.
Ved innvilget søknad: Paret lager avtaler med kontoret for utenlandsbehandling	Paret tar kontakt med kontoret for utenlandsbehandling i den helseregionen de bor. Kontoret tar ansvar for bestilling av reise, hotell og avtaler med sykehus/behandlende enhet.

## Forberedende behandling (3.3)

Utvikling av gentest	Paret reiser til en behandlende enhet i utlandet. Her får de ny veiledning som inkluderer informasjon om hvordan den genetiske testen tilpasset parets situasjon skal utvikles. Det tas blodprøver til dette i de fleste tilfellene. Laboratoriet utvikler gentest til undersøkelsene.
Hormonbehandlingen starter	Etter at gentesten er på plass, starter hormonbehandlingen i Norge ved klinikk for assistert befruktning/gynekolog. De følger opp kvinnens eggproduksjon og eggcellenes modning. Det er viktig med god koordinering for at eggcellene skal bli tatt ut i rett tid ved behandlingsstedet.

## PGD-behandling (3.4)


Uthenting av eggceller og befruktning	Paret reiser til behandlingsstedet i utlandet og er der i ca. fem dager. Behandlingen begynner med egguttak og befruktning.
Genetisk testing av befruktede egg	Ca. tre dager etter befruktningen tas det ut én eller to celler fra hvert befruktet egg, og cellene undersøkes ved behandlingsstedet. Gentesting/kromosomanalyse gjøres. Svaret er som regel klart etter ett døgn.
Innsetting av befruktet egg uten familiens sykdom	Hvis det finnes befruktede egg som kan sette inn, blir som regel ett av dem satt inn i kvinnen. Hvis det ikke finnes befruktede egg som kan settes inn, kan paret i samråd med behandlingsstedet vurdere et nytt forsøk. Dersom det er overtallige befruktede egg, må håndtering av disse avtales med behandlingsstedet.

## Graviditet og oppfølging (3.5)

Oppfølging av den gravide	Den gravide kvinnen følges opp gjennom svangerskapsomsorgen i Norge. Paret får tilbud om fosterdiagnostikk ved medisinsk-genetisk avdeling tidlig i svangerskapet. Dersom det er utført PGD/HLA, bør det avtales hvordan svangerskapet skal følges opp. Fødsel meldes til Medisinsk fødselsregister.
---------------------------	--

assistert befruktning (se kap. 3.1). Dette må gjøres selv om paret er befruktningsdyktig.

3. Dersom paret ønsker det, kan de lage en mer utdypende beskrivelse av egen erfaring med sykdommen og hvilken betydning det har for deres valg om å søke om PGD.

 **Søknad om PGD sendes til:**  
Preimplantasjonsdiagnostikk-  
nemnda  
Postboks 8022 Dep  
0030 Oslo

PGD-nemndas arbeid reguleres av en egen forskrift<sup>[5]</sup>. Sekretariatet for PGD-nemnda har ansvar for å forberede sakene for behandling i nemnda og sørge for at hver sak er tilstrekkelig belyst før den behandles av nemnda. Gjennomsnittlig saksbehandlingstid skal være under tre måneder. Når søknaden er komplett, er saksbehandlingstiden som regel 1–2 måneder.

Det finnes ingen liste over sykdommer som gir rett til PGD. Hver søknad behandles individuelt. Årsaken til at det ikke har vært ønskelig med en slik liste, er blant annet at medisinsk og teknologisk utvikling påvirker hvilke sykdommer som er aktuelle. PGD-nemnda skal imidlertid behandle like saker likt<sup>[6]</sup>. På PGD-nemndas hjemmeside er det mulig å få informasjon om nemnda tidligere har avgjort saker som gjelder samme type sykdom. Det er også lagt ut vedtak som den tidligere

Dispensasjons- og klagenemnda fattet i henhold til tidligere lovbestemmelser om PGD. Den nye PGD-nemnda er ikke bundet av vedtakene Dispensasjons- og klagenemnda fattet, men Dispensasjons- og klagenemndas praksis skal være veiledende.

Usikkerhet forbundet med om en søknad vil bli innvilget, kan oppleves som vanskelig både for paret og for helsepersonell som skal bistå paret i søknadsprosessen. Derfor er det viktig å diskutere åpent hva som skjer hvis søknaden innvilges, og hva som kan gjøres dersom søknaden avslås.

Paret får skriftlig melding om PGD-nemndas vedtak. Hvis en lege har søkt på vegne av paret, får legen svaret og må underrette paret om resultatet.

Dersom paret har fått innvilget søknad om PGD, vil paret få informasjon om hva de skal gjøre videre.

Se [www.klagenemnda.no/pgd-nemnda](http://www.klagenemnda.no/pgd-nemnda) for mer informasjon om PGD-nemnda, saksbehandling og tidligere vedtak.

#### Ved innvilget søknad

PGD-nemndas vedtak gir tillatelse til å utføre PGD. Det er i dag ikke etablert et slikt behandlingstilbud i Norge. Paret har derfor rett til behandling i utlandet. PGD-nemnda skal avgjøre hvor behandlingen skal skje ut fra behandlingsstedets dokumenterte faglige kompetanse og erfaring på området, og om behandlings-

stedet følger retningslinjene til ESHRE (European Society for Human Reproduction and Embryology). PGD-nemnda skal ved vurdering av behandlingssted også legge vekt på anbefalinger fra lege eller ønsker fra paret.

PGD reguleres likt med assistert befruktning. Det innebærer tilsvarende regler om egenandel og et tilbud om tre behandlingsforsøk i den offentlige helsetjenesten. Paret får dekket alle utgiftene i tilknytning til behandlingen unntatt egenandeler som følger Helseøkonomiforvaltningens (HELFOs) bestemmelser for egenandeler ved assistert befruktning<sup>[7]</sup>. I 2009 utgjør dette 15 000 kroner i egenandel for legemidler (hormoner) pluss egenandel for prøverørsbefruktning (1500 kroner per forsøk). Paret får dekket utgifter til reise og opphold i utlandet.

Dersom «friske» befruktete egg fra et PGD-forsøk ikke blir satt inn i kvinnens livmor, kan disse etter avtale fryses ned. Innsetting av tinte befruktete egg kommer i tillegg til de tre forsøkene siden dette ikke regnes som egne forsøk. Hvor mange behandlinger det kan anses forsvarlig å tilby, vurderes av helsepersonell ved behandlingsstedet.

Tillatelsen til å få PGD inkluderer ikke sykemelding, verken for kvinnen eller mannen. Paret må selv ta opp sitt eventuelle behov for dette med behandlende lege.

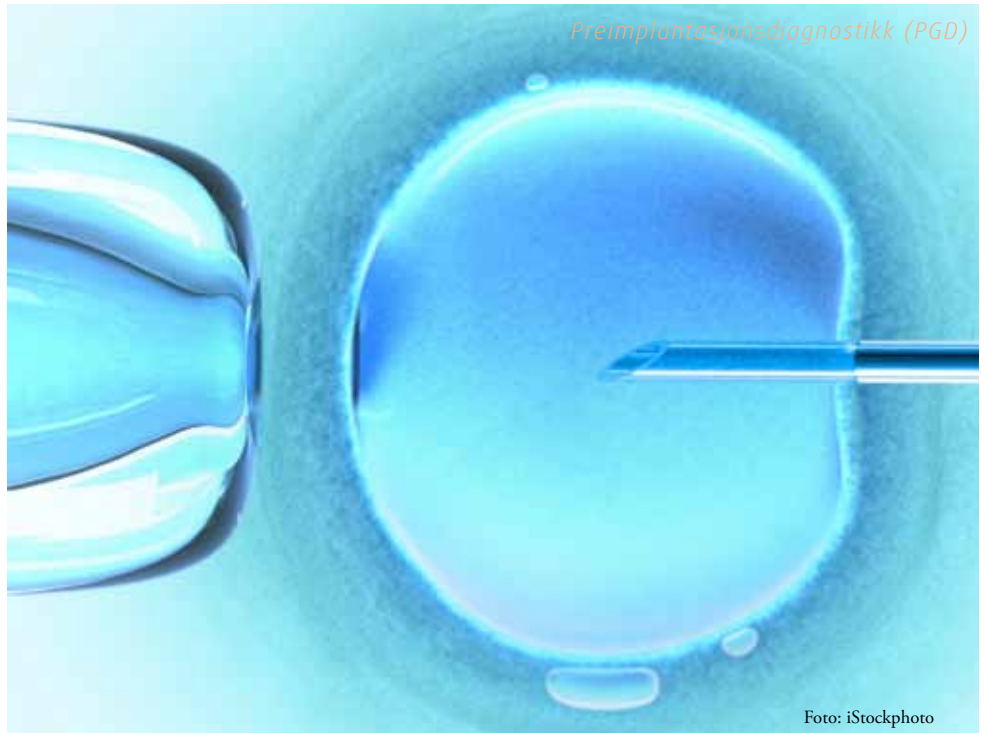


Foto: iStockphoto

### Ved avslag på søknaden

Dersom paret får avslag fra PGD-nemnda, er vedtaket endelig. Det er imidlertid mulig å søke på nytt eller be om en omgjøring av nemndas vedtak (forvaltningsloven § 35). Vedtaket kan også bringes inn for domstolene på vanlig måte<sup>[8]</sup>. Domstolen kan sette til side vedtak dersom det er gjort saksbehandlingsfeil eller uriktige vurderinger.

### 3.3 Forberedende behandling

Når en søknad om PGD er innvilget, bistår det regionale kontoret for utenlandsbehandling paret med å opprette kontakt med behandlingsstedet.

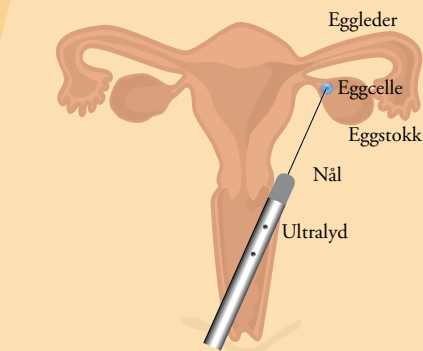
Paret bør være oppmerksom på at behandlingsstedet kan ha ventetid for å komme til samtale hos dem. Denne ventetiden varierer fra sted til sted.

Den første gangen paret reiser til behandlingsstedet, får de informasjon om hvordan laboratoriet vil utvikle den genetiske testen tilpasset parets genetiske sykdom. Selv om genfeilen/kromosomfeilen er kjent, vil man som oftest utvikle en skreddersydd analyse som er tilpasset PGD for å gjøre den genetiske testingen sikrere. Helsepersonell ved medisinsk-genetisk avdeling kan gi mer informasjon om metoden som skal brukes ved gentesting.

Det kan være tidkrevende å utarbeide gen testen til det enkelte par. Tiden det tar varierer fra uker til over et år avhengig av hvilken genfeil/kromosomfeil som er i

### Før behandlingen starter, er det anbefalt at paret drøfter blant annet følgende spørsmål med helsepersonell ved behandlingsstedet:

- om det skal overføres mer enn ett befruktet egg dersom det finnes flere befruktede egg uten genfeil/kromosomfeil
- hvordan eventuelle overtallige befruktede egg (både med og uten sykdomsdisposisjon) som ikke blir satt inn i kvinnen, blir håndtert
- om de vil få informasjon om at befruktede egg er bærere av sykdommen (relevant for recessive og X-bundne sykdommer, se kap. 5.4) og om disse skal settes tilbake



Figur 1.

A. Eggceller tas ut fra kvinnen etter hormonstimulering.



B. En sædcelle føres inn i egget under mikroskopet i laboratoriet. Denne prosessen kalles mikroinjeksjon (ICSI).

familien, og erfaringen laboratoriet har med denne genfeilen/kromosomfeilen.

Når gentesten er klar, og etter koordinering med behandlingsstedet, kan paret begynne med hormonbehandling i Norge.

### Hormonbehandling i Norge

Hormonbehandlingen skjer i Norge, enten ved en klinikk som er godkjent for assistert befruktning eller etter avtale hos en spesialist i gynekologi.

Kvinnen starter hormonbehandlingen etter instruksjon fra legen. Metoden kan variere noe. Nedenfor blir det beskrevet en vanlig metode for hormonstimulering, men det finnes likeverdige metoder som er forskjellige fra denne.

Først skal eggstokkfunksjonen reguleres ned. Det skjer ved at kvinnen bruker gonadotropinfrigjørende hormonanalog (GnRH-agonist) i form av en nesenspray i ca. to uker. Dette reduserer produksjonen av follikkelstimulerende hormon (FSH) og luteiniserende hormon (LH) og kan føre til hetetokter og vaginalblødninger. Deretter skal eggstokkene stimuleres til å produsere flere eggceller enn ved en vanlig menstruasjonsyklus. Follikkelstimulerende hormon (FSH) gis ved injeksjon i fettvevet under navlen i ca. 8–14 dager. Dette gjør vanlig-

vis kvinnen selv. Eggmodningen kontrolleres med blodprøver, og størrelsen på eggposene (folliklene) måles med ultralyd. For å unngå en for tidlig eggløsning må kvinnen fortsette å bruke nesensprayen (med GnRH-agonist) i tillegg.

Mengden hormoner tilpasses hver kvinne og justeres underveis ved hjelp av blodprøver og ultralyd. I 1–2 % av behandlingene oppstår det bivirkninger. Den mest alvorlige bivirkningen er overstimulering av eggstokkene (ovarialt hyperstimuleringsyndrom, OHSS). Det kan opptre i mild, middels eller alvorlig grad. I sjeldne tilfeller kan overstimulering føre til sykehusinnleggelse. Ved oppstart av hormonbehandlingen er det viktig at kvinnen får beskjed om å følge med og ta kontakt hvis hun får symptomer som hevelse i magen, smerter og uventet stor vektøkning (som følge av væskeansamling). Ellers er hetetokter og humørsvingninger de vanligste plagene.

Det er helt avgjørende at kvinnen forstår hvordan hormonbehandlingen skal gjennomføres, og at behandlingen følges godt opp.

Resultatene av hormonbehandlingen må drøftes med behandlingsstedet i utlandet der eggcellene skal hentes ut, befruktes og

testes. Derfor må utviklingen av eggcellene følges nøye, og avtaler med behandlingsstedet gjøres slik at de modne eggcellene blir hentet ut til rett tid.

To dager før eggcellene skal hentes ut, får kvinnen en injeksjon med hormonet humant choriongonadotropin (hCG). Det setter i gang eggcellenes sluttmodning. Etter denne injeksjonen må eggcellene hentes ut innen 34–38 timer.

### 3.4 PGD-behandling

#### Uthenting av eggceller

Behandlingsstedet avgjør når kvinnen skal komme for uthenting av eggceller. Det skjer i samråd med gynekologen eller avdelingen for assistert befruktning som paret går til i Norge. Paret må regne med å være i utlandet i omtrent fem dager under behandlingen. Behandlingsstedet kan skaffe tolk ved behov.

Innen 34–38 timer etter at kvinnen har fått sprøyten med sluttmodningshormoner, blir eggcellene fysisk tatt ut med en tynn nål (se figur 1A). Nålen som suger alle de modne eggcellene (helst minst 10 stk.) forsiktig ut av eggstokkene, navigeres ved hjelp av et ultralydapparat. Kvinnen er i våken tilstand og kan vanligvis følge prosedyren på en skjerm sammen med mannen. Det kan oppleves som litt smertefullt, og



C. Egget er befruktet og er klart



D. Celledeling etter



E. Etter at de befruktede eggene har delt seg i 8–10 celler, fjernes 1–2 celler fra hvert av dem slik at de kan gen testes.

Foto: S. Ziebe. Rigshospitalets Fertilitetsklinikk, Danmark

hun kan få lettere smertestillende midler og/eller lokalbedøvelse. Eggcellene legges direkte i hver sin laboratorieskål ved 37 °C i påvente av befruktning med mannens sæd.

### Befruktning

Ved PGD må befruktningen skje på en kontrollert måte utenfor livmoren selv om paret ikke har problemer med befruktning på naturlig måte. Mannen avgir sæd samme dag som befruktningen skal skje. Han skal ikke ha hatt sædutløsning de siste 2–3 dagene før eggthenting for å sikre nok sædceller til befruktningen.

Det finnes forskjellige metoder for prøverørsbefruktning, men ved PGD foretrekkes en metode som kalles ICSI (intracytoplasmatisk spermieinjeksjon) for å unngå at arvemateriale fra andre sædceller enn den sædcellen som har befruktet egget er til stede. Ved ICSI befruktes én og én eggcelle ved at en sædcelle føres inn i eggcellen ved hjelp av en tynn nål (se figur 1B). Dette kan være avgjørende for å få et sikkert svar på den genetiske testen som skal gjøres. Etter befruktning legges eggene i hver sin laboratorieskål i en inkubator slik at celledelingen kan starte.

### Celler tas for genetisk testing

Etter ca. tre dager har det befruktede egget

delt seg flere ganger og har dermed nok celler (ca. 8–10) til at den genetiske testen kan utføres. Ved hjelp av laser eller syre lages det et hull i «skallet» rundt det befruktede egget, og med en veldig tynn nål tas 1–2 celler forsiktig ut (se figur 1E). Det er disse cellene som nå undersøkes for genfeil/kromosomfeil. Det befruktede egget, som nå har ca. 6–8 celler, settes tilbake i inkubatoren for å dele seg videre. Et befruktet egg tåler som regel at 1–2 celler blir tatt ut, men i noen tilfeller slutter det befruktede egget å dele seg videre. Derfor blir det tap av noen befruktede egg underveis.

### Genetisk testing

Arvematerialet i de uttatte cellene analyseres umiddelbart. Nøyaktig hvordan den genetiske testen skal gjøres, er avhengig av hvilken genfeil/kromosomfeil som er i familien. Det testes bare for den genfeilen/kromosomfeilen som var årsak til parets PGD-søknad. Vanligvis er prøvesvaret klart etter ett døgn, og paret får nå vite om det finnes befruktede egg som egner seg for å bli satt tilbake i kvinnens livmor. For noen sykdommer kan det være aktuelt å sette tilbake befruktede egg som er bærere av ett arveanlegg for sykdommen, men som ikke vil utvikle sykdommen selv (les mer om arvegang i kap 5.4). Dette bør diskuteres i forkant av PGD-behandlingen fordi praksis her kan variere fra land til land.

Noen ganger har alle de befruktede eggene den genetiske feilen, og resten av dette behandlingsforsøket må avlyses. Paret kan da i samråd med behandlingsstedet vurdere et nytt forsøk.

### Innsetting av befruktede egg

Hvis det er funnet ett eller flere «friske» befruktede egg, blir disse vurdert videre for å finne det befruktede egget som egner seg aller best for innsetting i livmoren. Blant det som vurderes er det befruktede eggets fysiske struktur. Det settes vanligvis inn ett befruktet egg. Det kan også settes inn to befruktede egg, men på grunn av økt risiko for komplikasjoner ved flerlingesvangenskap (som for eksempel tvillinger) gjøres det helst ikke. Det bør avtales på forhånd med paret hvor mange befruktede egg som skal settes inn, og hva man skal gjøre med overtallige befruktede egg som ikke settes inn i kvinnen i denne omgangen.

Innsettingen skjer gjennom livmorhalsen ved hjelp av et tynt rør. Dette tar bare noen minutter og er vanligvis smertefritt.

### Oppbevaring av overtallige befruktede egg

Dersom det er befruktede egg til overs (overtallige befruktede egg) uten familiens genetiske sykdom, kan de fryses ned og oppbevares, vanligvis inntil fem år. Etter



opptining kan befruktede egg brukes til nye innsettingsforsøk. Suksessraten er noe lavere når befruktede egg har vært nedfrosset<sup>[9]</sup>. Overtallige befruktede egg som har genfeilen/kromosomfeilen, kan kastes eller brukes til forskning, alt etter parets ønske og lovgivningen i det landet behandlingen finner sted.

### 3.5 Graviditet og oppfølging

Kvinnen tar hormonet progesteron i tidsrommet fra eggcellene hentes ut og fram til hun har fått svar på graviditetstesten. 16–18 dager etter innsetting av befruktede egg i livmoren tas blodprøve for å undersøke nivået på graviditetshormonet hCG. Alle skal ta denne blodprøven, også kvinner som har hatt blødninger, for en menstruasjonsliknende blødning utelukker ikke graviditet. Dersom blodprøven viser at kvinnen er gravid, skal ultralyd tas omtrent tre uker senere for å bekrefte at det er et levende foster i livmoren.

Fordi det alltid er en liten risiko for feil i den genetiske testen, gis paret tilbud om å bekrefte gentestsvaret med bruk av ordinær fosterdiagnostikk, dvs. enten morkakeprøve i ca. 10.–12. svangerskapsuke, eller fostervannsprøve rundt svangerskapsuke 15. I forbindelse med fosterdiagnostikk skal paret få ny genetisk veiledningssamtale ved en medisinsk-genetisk avdeling. Ved å ta fosterdiagnostikk for å bekrefte PGD-svar kan paret i noen tilfeller også få informasjon om fosterets kromosomer (grovstruktur og antall). Dette er i mange tilfeller

tilleggsinformasjon som ikke har sammenheng med årsaken til at man søkte PGD. Morkake- og fostervannsprøve innebærer en risiko på 0,5–1 % for spontanabort. Det er viktig at paret blir informert om dette.

Vanligvis følges paret opp med ordinær svangerskapsomsorg i Norge.

Alle offentlige og private institusjoner som har godkjenning for å gjennomføre prøverørsbefruktning, skal melde behandlinger som medfører graviditet til Medisinsk fødselsregister. Ved fødselen skal også melding om fødsel sendes til Medisinsk fødselsregister. Foreløpig er det ikke et eget felt i dette registreringsskjemaet for registrering av fødsler etter PGD. Det kan noteres i felt for andre opplysninger dersom paret samtykker til det, men opplysningene kommer ikke automatisk med i rapportering fra Medisinsk fødselsregister.

Behandlingsstedet kan be om utfyllende opplysninger etter fødselen for å oppnå mer kunnskap om PGD. De kan også be om å få følge opp barnets utvikling og helse. Foreldrene avgjør selv om de vil gi disse tilbakemeldingene.

### 3.6 Flere forsøk?

Dersom paret ikke lykkes ved første forsøk, vurderer behandlingsstedet og paret muligheten for flere forsøk. Paret får vedtak om og får finansiert inntil tre fulle behandlingssykluser. Dersom det fryses ned befruktede egg, kan paret få dekket kostnade-

ne ved innsetting av testede, tinte befruktede egg i tillegg til de tre syklusene.

- [5] FOR 2008-06-27 nr 721: Forskrift om preimplantasjonsdiagnostikknemnda, [www.lovdata.no/](http://www.lovdata.no/).
- [6] Ot.prp. nr. 26 (2006–2007) Om lov om endringer i bioteknologiloven (preimplantasjonsdiagnostikk og forskning på overtallige befruktede egg), s. 50–51.
- [7] HELFO [www.helfo.no/privatperson/egenandeler/Sider/default.aspx](http://www.helfo.no/privatperson/egenandeler/Sider/default.aspx).
- [8] Det framgår av forskrift om Preimplantasjonsdiagnostikknemnda at «Domstolene kan prøve lovligheten av nemndas avgjørelser. Søksmål rettes mot Staten ved preimplantasjonsdiagnostikknemnda».
- [9] Muntlig meddelelse fra IVF-enhet ved Karolinska Universitetssjukhuset (september 2008).



## 4 PGD i kombinasjon med vevstyping (PGD/HLA)

I spesielle tilfeller kan gentest for den aktuelle arvelige sykdommen kombineres med en test for vevstype – såkalt PGD/HLA.

Dette kan gjøres hvis paret allerede har et barn med en alvorlig, arvelig sykdom som kan kureres ved stamcelletransplantasjon fra en med samme vevstype. Målet med PGD/HLA er da at paret skal få et barn uten den aktuelle sykdommen som samtidig har samme vevstype som en søster eller bror som har sykdommen. Da kan barnet nemlig gi stamceller som kan kurere søsteren eller broren. Stamceller tas fra det nyfødte barnets navlestrengsblod umiddelbart etter fødselen og/eller fra det nye barnets beinmarg når barnet er blitt stort nok til et slikt inngrep.

Ved PGD/HLA blir befruktede egg først undersøkt for å finne ut om de har arveanlegg for sykdommen. Deretter blir vevstypen undersøkt. PGD/HLA krever oftest enda flere befruktede egg og flere forsøk enn vanlig PGD fordi de befruktede eggene skal være uten disposisjon for familiens sykdom samtidig som de skal ha samme vevstype som det syke barnet. Dette gir redusert sannsynlighet for å finne et egnet befruktet egg. Suksessraten er i gjennomsnitt ca. 10 % per behandlingsforsøk (les mer om sannsynligheten for å lykkes i kap. 5.6).

### 4.1 Om vevsforlikelighet

Vevstypen er kombinasjonen av vevsforli-

kelighetsantigener, som for mennesker også kalles humane leukocyt-antigener (HLA). HLA er proteiner som befinner seg på celleoverflaten til hvite blodceller (leukocytter) og andre celler. De er en del av immunsystemet og er viktige for kroppens evne til å skille mellom egne celler og fremmede celler. Donerte stamceller avstøtes hvis immunsystemet identifiserer stamcellene som fremmede og begynner å angripe dem. Jo større likheten (vevsforlikeligheten) er mellom de donerte stamcellene og det syke barnets vevstype, jo større er sannsynligheten for å lykkes med stamcellebehandlingen med stamceller fra det kommende barnet.

Ved PGD/HLA brukes det gentester for å undersøke HLA-typen til de befruktede eggene. Denne prosessen kalles vevstyping.

Vi arver våre gener for vevstype som ett sett fra mor og ett sett fra far, og det er 25 % sannsynlighet (1 av 4) for å få samme vevstype som en bror eller søster.

### 4.2 Når kan PGD/HLA være aktuelt?

Av hensyn til det nye barnet er det en grunnleggende forutsetning at dette barnet er ønsket og ikke blir sett på kun som et middel for å kurere en syk bror eller søster (se kap. 7 om etikk). I Norge er vevstyping ved PGD bare tillatt som en tilleggsundersøkelse til den genetiske undersøkelsen for arvelig sykdom. PGD/HLA er ikke tillatt for ikke-arvelige

sykdommer som for eksempel leukemi. I tillegg skal det syke barnet forventes å kunne dra god nytte av stamcellebehandlingen, og det nye barnet skal ikke utsettes for uakseptable inngrep eller smerter.

PGD-nemnda avgjør søknaden etter de vilkårene som framgår av bioteknologiloven. Bioteknologiloven sier følgende om PGD/HLA:

«Dersom det i tillegg til å utelukke alvorlig, arvelig sykdom som nevnt i annet ledd er aktuelt å undersøke befruktede eggs vevstype, kan nemnda bare gi tillatelse til dette dersom følgende vilkår er oppfylt:

- behandling med søskendonasjon av friske, forlikelige stamceller med stor sannsynlighet er egnet til å kurere et sykt søsken
- hensynet til det syke barnet vurderes opp mot belastningene for et framtidig søsken
- donor født etter preimplantasjonsdiagnostikk med vevstyping ikke utsettes for uakseptable inngrep.»

### PGD/HLA kan tenkes som et alternativ:

- hvis sykdommen hos det syke barnet er arvelig
- når vilkårene for vanlig PGD er oppfylt
- når det ikke er funnet annen beslektet eller ubeslektet donor (f.eks. i beinmargsregister) med vevstype egnet til å kurere det syke barnet.
- når det er tilstrekkelig tid til at det syke barnet kan nyttiggjøre seg stamcellene (PGD/HLA-behandlingen kan ta år)
- hvis det er stor sannsynlighet for at det syke barnet blir kurent med overføringen av stamceller
- hvis belastningen for det kommende barnet vurderes til ikke å bli for stor

PGD/HLA reiser en rekke etiske spørsmål. Les mer om disse i kapittel 7.

## 5 Sannsynlighet for å lykkes med PGD og PGD/HLA

Med sannsynlighet for å lykkes mener vi sjansen for å bli gravid og få et levende født barn uten disposisjon for familiens arvelige sykdom, eventuelt i kombinasjon med ønsket vevstype ved bruk av PGD/HLA. Dette blir ofte omtalt som «take-home baby rate».

Årlig rapporteres tall i tilknytning til PGD-behandling, blant annet hvor stor andel av forsøkene som lykkes, til den europeiske organisasjonen ESHRE (European Society for Human Reproduction and Embryology). Rapporten for 2008<sup>[10]</sup> viser at det er variasjoner mellom behandlingsstedene både med hensyn til hvilke genetiske sykdommer de tilbyr PGD for, og hvor stor andel av parene som får barn.

Sannsynligheten for å lykkes med PGD er generelt 10–25 % per behandlingsforsøk.

PGD baserer seg på bruk av avansert teknologi og spisskompetanse innen både assistert befruktning, genetik og laboratoriefag. Det er krevende og stiller store krav til dyktighet hos og samarbeid mellom ulike fagprofesjoner.

Sannsynligheten for å lykkes med PGD og PGD/HLA er avhengig av en rekke faktorer, som vi beskriver i korte trekk under. I første rekke henger suksessraten sammen med hvor stor sannsynlighet det er for å bli gravid med assistert befruktning. I neste omgang er familiens arvelige sykdom en viktig faktor fordi arvegangen varierer for ulike sykdommer og påvirker

sannsynligheten for å finne befruktede egg uten genfeilen/kromosomfeilen. Der som det også skal testes for å finne riktig vevstype, er det enda flere befruktede egg som ikke egner seg til å sette tilbake i livmoren. I dette kapitlet viser vi hvordan man kan vurdere sannsynligheten i de ulike situasjonene.

### 5.1 Sannsynligheten for å lykkes med den assisterte befruktningen

Sannsynligheten for å lykkes med den assisterte befruktningen er blant annet avhengig av:

- hvordan kvinnen reagerer på hormonstimuleringen
- mannens sædkvalitet
- alder, helsetilstand og livsstil hos både kvinnen og mannen
- hvor mange egg som blir tatt ut fra eggstokkene, blir befruktet og som utvikler seg videre
- om det befruktede egget som settes inn i kvinnen, fester seg til livmorveggen og fortsetter å utvikle seg
- kompetansen til involvert helsepersonell

### 5.2 Sannsynligheten for å lykkes med den genetiske testingen

Sannsynligheten for å lykkes med den genetiske testingen er blant annet avhengig av:

- om behandlingsstedet klarer å utvikle tester for påvisning av familiens arvelige sykdom

- om det finnes befruktede egg som deler seg til 8–10 cellerstadier slik at celler kan tas ut til gentesting
- om testingen gir entydige, tolkbare svar slik at egnede befruktede egg identifiseres
- om eventuelle befruktede egg uten genfeilen/kromosomfeilen har delt seg videre etter gentest og egner seg for innsetting i livmoren
- kompetansen til involvert helsepersonell

### 5.3 Gener og kromosomer

Arvestoffet (DNA) befinner seg i cellekjernene i kroppens celler og er organisert i kromosomer. Mennesker har vanligvis 23 par kromosomer i cellene, der ett sett er arvet fra far og ett sett er arvet fra mor. Det 23. kromosomparet er forskjellig hos kvinner og menn og kalles kjønnskromosomer. Kvinner har to utgaver av det vi kaller X-kromosom, mens menn har ett X- og ett Y-kromosom.

Hvert kromosom inneholder et bestemt sett av gener. Et gen er et område på DNA-et som, som regel, koder for et protein. De fleste celler har gener i dobbelt sett, og totalt er det omtrent 20 000–25 000 par gener hos mennesker. Egg- og sædceller har kun ett sett av gener som bringes videre.

Noen arvelige sykdommer oppstår når ett bestemt gen inneholder avvik i koden (monogene sykdommer), mens andre tilstander oppstår når det er feil på kro-





Foto: iStockphoto

mosomnivå, for eksempel dersom det er et helt kromosom eller en del av et kromosom for mye eller for lite eller kromosomdeler har byttet plass.

#### 5.4 Arvegang for sykdommer som skyldes genfeil i ett gen

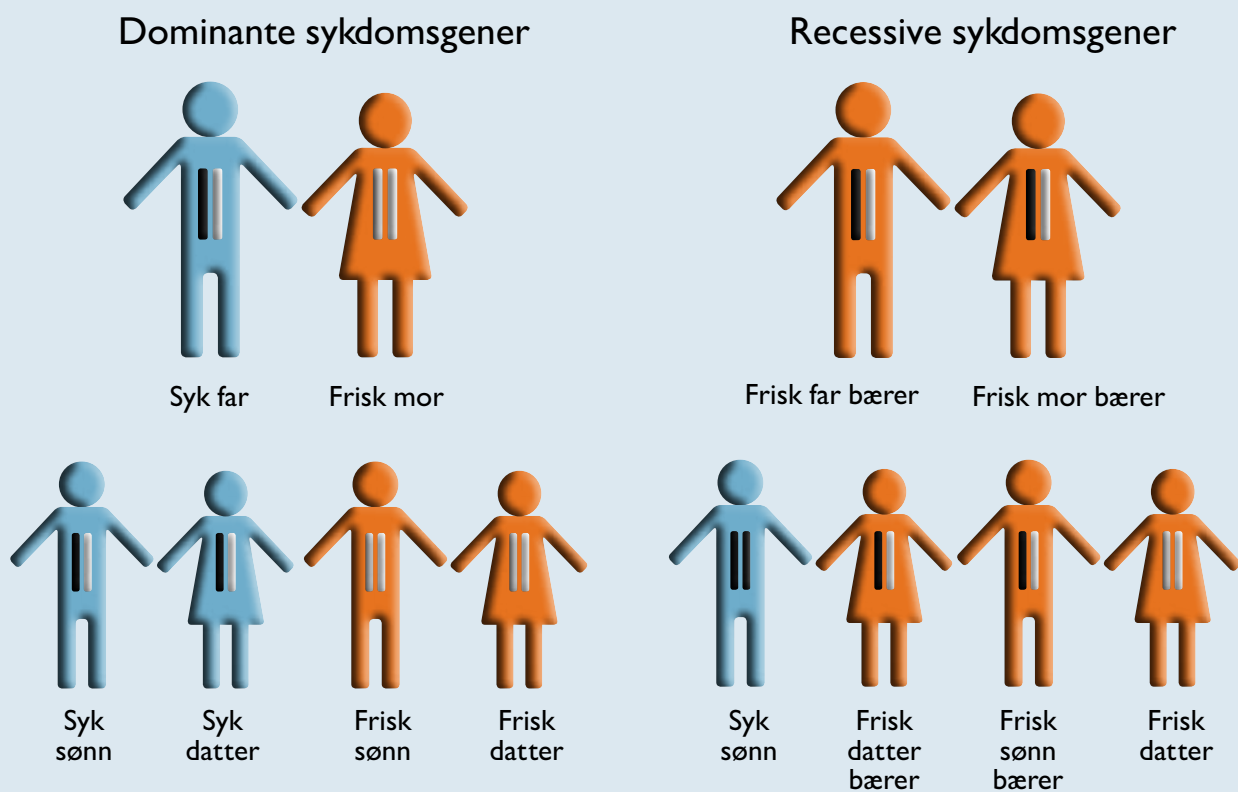
Arvegangen ved alvorlige, arvelige sykdommer varierer. Enkelte sykdommer oppstår når man har arvet en genfeil fra enten mor eller far (dominant arvegang, se figur 2). Et barn har da 50 % sannsynlighet for å arve den genetiske disposisjonen for sykdommen (1 av 2), og 50 % sannsynlighet for å ikke arve disposisjon for sykdommen. Tilfeldigheter avgjør hvilke genkopier hvert barn arver.

Andre sykdommer oppstår bare når genet fra foreldrene inneholder samme genfeil (recessiv arvegang, se figur 2). Dette betyr at genfeilen må arves fra både far og mor. Hvis begge i paret er bærere av en slik recessiv sykdom, har hvert barn 25 % sannsynlighet (1 av 4) for å arve to sykdomsanlegg og kunne utvikle sykdommen, 25 % sannsynlighet for å ikke arve noen disposisjon for sykdommen og 50 % sannsynlighet for å arve én enkelt utgave av genfeilen og dermed bli bærer av sykdommen uten å utvikle sykdommen. Det er tilfeldigheter som avgjør for hvert barn om det arver eller ikke arver genfeilen. Personer som har én kopi av genfeilen, forventes ikke å bli syke, men er bærere av sykdommen. Dermed kan de overføre genfeilen til barna sine uten kanskje selv å vite om sin bærerstatus. Dersom de får



#### Befruktede egg og bærerstatus

Noen behandlingssteder informerer ikke om bærerstatus hos befruktede egg dersom bærere ikke forventes å bli syke. Paret bør diskutere dette med behandlingsstedet i forkant av oppstart av behandlingen.



Figur 2. Syke personer er vist i blått. Friske personer er vist i oransje. Genvariantene er vist som stolper på kroppene til personene. Hver person har to kopier av et gen, der den ene er arvet fra far og den andre fra mor. Genvariant som er knyttet til sykdom, er vist i svart. Normal genvariant er vist i hvitt.

barn med en annen som har sykdommen eller som også er bærer av sykdommen, kan barna også få sykdommen.

Noen sykdommer er X-bundne og oppstår når det er feil i ett av genene som sitter på X-kromosomet. Når moren er bærer av en X-bundet sykdom, har hvert barn 50 % sannsynlighet (1 av 2) for å arve det X-kromosomet som har sykdomsanlegg, og 50 % sannsynlighet (1 av 2) for å arve X-kromosomet uten sykdomsanlegg fra mor. Det er tilfeldigheter som avgjør hva hvert barn arver. Sønner, som kun har ett X-kromosom, blir syke i halvparten av tilfellene. Tilsvarende blir halvparten av døtrene til kvinnen bærere. Dersom det er mannen som har en X-bundet sykdom, vil han gi sitt ene X-kromosom videre til alle sine døtre, som blir bærere fordi de også får et X-kromosom fra mor. Sønner arver Y-kromosomet fra sin far og kan derfor ikke arve X-kromosom med sykdomsanlegg fra far.

For enkelte X-bundne sykdommer vil kvinnelige bærere utvikle kliniske symptomer av sykdommen, men disse vil som oftest være milde sammenlignet med sykdommen som gutter utvikler. PGD og fosterdiagnostikk ved X-bundet sykdom kan i noen tilfeller være basert på valg av kjønn.

Behandlingsstedene har forskjellig praksis og landene forskjellig lovgivning når det gjelder å informere om bærerstatus hos de befruktede eggene. Noen steder informerer de ikke om bærerstatus dersom bærer ikke forventes å bli syk. Noen par vil foretrekke

å sette tilbake et befruktet egg uten genfeilen for å unngå at genfeilen gis videre til senere generasjoner.

Noen ganger vil det ikke være befruktede egg uten genfeil tilgjengelig for innsetting, og paret bør ta stilling til om de ønsker å sette inn et befruktet egg som vil gi et barn som er bærer av sykdommen.

### 5.5 Arvegang for sykdommer som skyldes kromosomfeil

Når kromosomdelene har byttet plass, kalles det en translokasjon (omstokking i kromosomene, se figur 3). Det finnes forskjellige varianter av translokasjoner, og mange kan ha oppstått spontant og tidlig i et individs utvikling. Dette kan i noen tilfeller gjøre at en frisk person som bærer en slik omstokking, har økt risiko for å få syke barn eller fertilitetsproblemer da mange av kjønnsceklene ikke vil ha med alle kromosomdelene i riktig mengde. Dette kan føre til at embryo og fostre ikke vil være levedyktige og resultere i spontanabort. Ved PGD kan man velge bort de befruktede eggene som har slike kromosomfeil.

I de fleste tilfellene hvor en av foreldrene bærer en translokasjon, kan paret få befruktede egg med:

- normale kromosomer
- balanserte translokasjoner (normal mengde arvestoff til stede)
- ubalanserte translokasjoner (for mye eller for lite arvestoff til stede)

Sannsynligheten for å få levedyktige fostre

med en normal mengde arvestoff er avhengig av hva slags omstokking som har skjedd og hvor omstokkingen i kromosomene har skjedd. Noen ganger spiller det en rolle om det er mor eller far som er bærer av translokasjonen.

Ved ubalanserte translokasjoner er det økt risiko for at alvorlig sykdom inntreffer eller at fosteret ikke blir levedyktig. Derfor opplever noen par der en av foreldrene er translokasjonsbærer, at flere graviditeter ender i spontanaborter tidlig i svangerskapet.

Sannsynligheten for å lykkes med PGD er noe redusert ved visse translokasjoner fordi det er lavere sannsynlighet for å finne et egnet befruktet egg til å sette inn i livmoren.

Andre kromosomavvik enn translokasjoner kan også forekomme og være årsaken til at paret søker PGD. Et eksempel kan være hvis en av foreldrene mangler en liten bit av et kromosom (delesjon). I enkelte tilfeller vil sannsynligheten for å gi en slik delesjon videre til det kommende barnet være 50 %.

### 5.6 Sannsynlighet for å lykkes med PGD/HLA

Målet med PGD/HLA er at paret skal få et nytt barn uten familiens sykdom som samtidig har samme vevstype som et allerede født barn som er alvorlig sykt av denne sykdommen. Ett av målene er da at det nye barnet kan donere stamceller fra navlestreng og beinmarg som kan kurere

den syke broren eller søsteren. Sannsynligheten for å finne befruktede egg som både er uten disposisjon for familiens sykdom og som har den ønskede vevsforlikeligheten, er lavere enn ved PGD alene.

Det er 25 % sannsynlighet (1 av 4) for at et befruktet egg har samme vevstype som familiens syke barn. Det er tilfeldigheter som avgjør hvilken vevstype et befruktet egg arver.

#### **Ved recessiv tilstand pluss vevstyping**

Sannsynligheten for at et befruktet egg ikke har disposisjon for sykdommen, er 75 % (3 av 4). Dersom vi ganger denne sann-

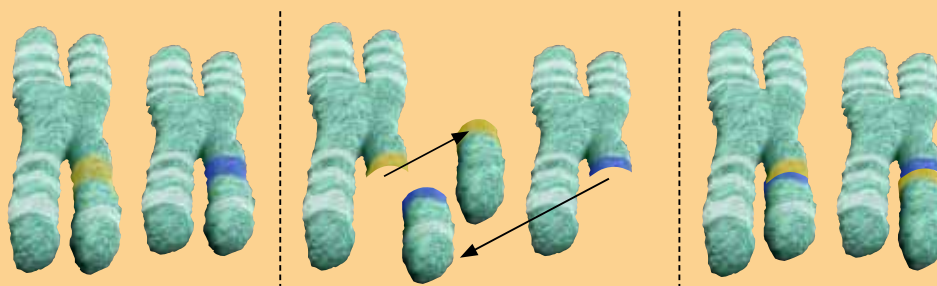
synligheten med sannsynligheten for at et befruktet egg har forlikelig vevstype (25 %, 1 av 4), vil sjansen for at hvert befruktet egg har begge egenskapene være 3 av 16. Det vil si at det er 19 % sannsynlighet for at et befruktet egg er egnet for innsetting i livmoren. Dermed er det 81 % sannsynlighet for at det befruktede egget ikke er egnet for innsetting.

#### **Ved dominant tilstand pluss vevstyping**

Sannsynligheten for at et befruktet egg ikke har fått genfeilen, er 50 % (1 av 2). Ganger vi dette med sannsynligheten for at dette befruktede egget har en vevstype som er forlikelig (25 %, 1 av 4), er det 12,5 %

(1 av 8) sannsynlighet for at dette befruktede egget egner seg for innsetting i kvinnen. Tilsvarende er det 87 % (7 av 8) sannsynlighet for at dette befruktede egget ikke egner seg for innsetting.

[10] Wilton, L. et al. (2009). The causes of misdiagnosis and adverse outcomes in PGD. Human Repr. Vol. 24, No. 5, 1221–1228.



Figur 3. Et eksempel på hvordan en translokasjon oppstår mellom kromosomer. Foto: iStockphoto.

### Et tenkt eksempel

Et par har søkt om og fått innvilget PGD-behandling på grunn av en arvelig sykdom i familien. Både kvinnen og mannen er bærere av en genfeil, men er friske selv. Sykdommen er recessiv, og når genfeilen arves fra begge foreldrene, kan barnet bli alvorlig sykt.

Etter hormonbehandling er det ti eggceller som tas ut, og det injiseres en sædcelle fra mannen i hver av eggcellene. Ikke alle disse eggcellene vil la seg befrukte og utvikle seg videre.

Sju av eggcellene lar seg befrukte, og seks av dem deler seg videre til å bli befruktede egg med 8–10 celler hver. Da kan én eller to celler fra hvert befruktet egg tas ut til gentesting.

I teorien kan man finne:

- at alle de seks befruktede eggene har fått sykdomsdisposisjon (har genfeilen fra begge foreldrene), eller

- at ingen av de seks befruktede eggene har sykdomsdisposisjon (de har enten én eller ingen kopi av genfeilen), eller
- at man har en kombinasjon av befruktede egg med og uten sykdomsdisposisjon

La oss si at gentestresultatet viser at to av de befruktede eggene har fått sykdomsdisposisjon (genfeil fra begge foreldrene). Ett av de resterende fire befruktede eggene (enten de ikke har genfeil eller genfeil fra kun én av foreldrene) kan nå vurderes for innsetting i kvinnen.

### Vevstyping i tillegg til PGD

La oss tenke oss at dette paret allerede har en datter som er alvorlig syk med denne sykdommen. Datteren trenger en stamcelletransplantasjon, og paret har fått tillatelse til å gjøre vevstyping i tillegg til testing for sykdomsalletget for å sikre at et kommende barn uten sykdommen også kan være stamcelledonor for den syke

datteren. Det er fire befruktede egg uten sykdomsdisposisjon, og to av dem er bærere. Hvert befruktet egg har 25 % (1 av 4) sannsynlighet for å ha samme vevstype som familiens syke datter. Igjen er det tilfeldigheter som avgjør hvilken vevstype hvert befruktet egg har arvet.

I teorien kan man finne:

- at alle de fire befruktede eggene har samme vevstype som det syke barnet
- at ingen av de fire befruktede eggene har samme vevstype som det syke barnet
- en kombinasjon av befruktede egg med samme og ulik vevstype

La oss si at det var ett befruktet egg som både hadde samme vevstype og som ikke hadde disposisjon for familiens sykdom.

Dette befruktede egget blir satt inn i kvinnen.



## 6 Fordeler, ulemper og risiko ved PGD og PGD/HLA

Livssyn og tidligere erfaringer med svangerskap, svangerskapsavbrudd og arvelig sykdom er avgjørende faktorer når fordeler og ulemper ved PGD skal vurderes og alternativene veies opp mot hverandre.

### 6.1 Fordeler med PGD og PGD/HLA

Mange par som søker om PGD, har opplevd flere avbrutte svangerskap, enten som spontane aborter, også senaborter, eller som selektive aborter etter fosterdiagnostikk. Den store fordelen med PGD er at det er en metode som gir mulighet for å starte et svangerskap med et embryo som ikke har familiens genfeil/kromosomfeil. Par som oppnår graviditet ved hjelp av PGD, kan slippe flere selektive aborter av fostre med genfeil (her kan det også være snakk om senaborter)<sup>[11]</sup>.

PGD og PGD/HLA kan av noen oppleves som mindre belastende enn abort etter fosterdiagnostikk. Dette må paret selv tenke gjennom og ta standpunkt til (etiske dilemmaer og spørsmål er ytterligere belyst i kap. 7).

For par som har problemer med å bli gravide i tillegg til at de har en kjent arvelig sykdom i familien, kan PGD være et godt tilbud fordi de uansett måtte søke om å få assistert befruktning for å få barn.

PGD/HLAs største verdi ligger i at metoden gjør det mulig å finne et befruktet egg uten genetisk disposisjon for familiens

sykdom, som samtidig er vevsforlikelig med det syke barnet som paret allerede har. Ved hjelp av denne metoden kan paret få et barn som kan redde livet til sin syke bror eller søster ved å gi stamceller fra navlestrengen og/eller beinmargen. Derfor brukes ofte betegnelsen «redningsøsken» om barn som unngås ved hjelp av PGD/HLA.

### 6.2 Hva er ulempene med PGD og PGD/HLA?

Den største ulempen ved PGD og PGD/HLA er det lave antallet par som lykkes i å få barn ved PGD (lav suksessrate). Det er enda færre som lykkes med PGD/HLA. Behandlingsstedene rapporterer varierende tall, men gjennomsnittlig er det ca. 25 % som lykkes per forsøk med å få barn med PGD hvis paret har avvik i ett enkelt gen. Tallet er ca. 10 % per forsøk for enkelte kromosomfeil og ved PGD/HLA. Det er dessuten alltid en risiko for å få barn med medfødte misdannelser. Denne risikoen er anslått til å være ca. 2–3 %<sup>[12]</sup>. PGD reduserer ikke denne generelle risikoen. Det er derfor viktig å være oppmerksom på at PGD ikke kan gi paret en garanti for at de får et friskt barn. Det undersøkes kun for familiens kjente genfeil/kromosomfeil, og som regel vil ikke andre utviklingsavvik eller sykdommer avdekkes.

PGD er en krevende måte å få barn på. Prosessen tar tid, og ventetiden kan opple-

ves lang og belastende. Det som tar mest tid, er å utvikle en gentest for paret, noe som kan ta fra uker til over et år avhengig av hva slags sykdom eller kromosomavvik det er snakk om.

PGD krever at paret har kontakt med mange ulike fagpersoner og instanser. Paret må regne med å gjenta sin historie mange ganger, og de må gi ut sensitiv informasjon mange steder.

Utviklingen av den genetiske testen kan kreve at andre familiemedlemmer også må testes. Dette kan være familiemedlemmer som ikke ønsker å vite om de har genfeilen og som derfor kan oppleve det som et stort dilemma dersom de blir spurt. Paret kan oppleve det som vanskelig å be slektninger om å hjelpe dem med dette. Enkelte kan synes at det er vanskelig å fortelle om sin egen situasjon.

Som en konsekvens av PGD blir det ofte befruktete egg til overs som ikke er egnet til innsetting i livmoren. De kan kastes eller brukes i forskning i tråd med parets ønsker og lovgivningen i landet hvor PGD-behandlingen finner sted. Paret kan også avtale at «friske», overtallige befruktete egg fryses ned til eventuelle senere innsettingsforsøk. Likevel oppleves destruksjon og/eller annen bruk av overtallige befruktete egg for noen som en etisk utfordring og en ulempe ved metoden. Andre kan se det som en fordel at overtal-

lige befruktede egg kommer til nytte i forskning. I tilfellet med PGD/HLA kan det være utfordrende for noen å avgjøre hvordan de skal håndtere befruktede egg som ikke er disponert for sykdommen, men som heller ikke kan settes inn fordi de ikke har passende vevstype (se kap. 7).

Det er en liten risiko for at resultatet av gentesten ved PGD blir feil (se kap 6.4). Derfor blir mange par oppfordret til å ta fosterdiagnostikk i tillegg til PGD. Fosterdiagnostikk innebærer 0,5–1 % risiko for utilsiktet abort, og dette kan være et dilemma for par som har valgt PGD nettopp for å unngå vanlig fosterdiagnostikk og selektiv abort. Ved fosterdiagnostikk kan paret også få annen informasjon (for eksempel om kromosomstruktur og -antall) enn det som er årsaken til at de fikk PGD.

### 6.3 Risiko i tilknytning til den assisterte befruktningen

Assistert befruktning er en krevende prosess og er ikke helt risikofritt for kvinnen. Det stilles også spørsmål ved om det kan være en liten risiko for misdannelser hos barnet etter assistert befruktning ved bruk av ICSI-metoden (mikroinjeksjon)<sup>[13]</sup>. Det er imidlertid behov for videre forskning for å kunne si noe sikkert om dette.

Som beskrevet i kapittel 3.3 er det risiko for bivirkninger hos kvinnen i 1–2 % av behandlingene. Den mest alvorlige bivirk-

ningen er overstimulering av eggstokkene (kalt OHSS). Det kan opptre i mild, middels eller alvorlig grad, kan en sjelden gang føre til at behandlingen må avbrytes og kan også føre til sykehusinnleggelse. De vanligste bivirkningene er hetetokter og humørsvingninger som ved overgangsalderen.

Ved utheiting av eggceller er det en risiko for blødning og infeksjon. Innsetting av befruktede egg i livmoren er tilnærmet komplikasjonsfritt og uten smerter. For å redusere sannsynligheten for flerlingsvangerskap settes det i dag inn ett, eventuelt to, befruktede egg. Dette er en avgjørelse som paret tar i samråd med behandlingsstedet, helst i forkant av behandlingen.

Flerlingsvangerskap innebærer en økt risiko for svangerskapskomplikasjoner.

### 6.4 Risiko i tilknytning til gentesten

Det er en liten sannsynlighet for at svaret fra gentesten blir feil. Innrapporterte resultater fra behandlingsstedene til European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE) viser at gjennomsnittlig andel feil diagnoser i 2008 var 0,16 %<sup>[14]</sup>. Andelen feil varierer med behandlingssted, metoden som er brukt og den genetiske sykdommen som er i familien. Det er reist spørsmål ved om det er en underrapportering av feil, og ESHRE arbeider med å bedre rapporteringen. Man

mangler tilstrekkelig kunnskap til å si om det er risiko for at barnet blir påført skader som følge av at det er kommet til ved bruk av PGD. Så langt ser det ut til at det går bra med barna, men det er behov for mer forskning der barna følges over lengre tid. Det er også behov for å finne ut om det er en belastning å være redningsøsken.

- [11] Blennow, C. et al. (2008). Ett alternativ vid stor risk att få barn med svåra ärftliga sjukdomar. *Läkartidningen* Vol. 105, nr. 14, 1008–1010.
- [12] Firth, H. V. et al. Chapter 1 Introduction: *Oxford Desk Reference Clinical Genetics*: Oxford University Press 2005, 4. ISBN 978-0-19-262896-1.
- [13] Reefhuis, J. et al. (2009). Assisted reproductive technology and major structural birth defects in the United States. *Human Reprod.* Vol. 24, No. 2, 360–366.
- [14] Wilton, L. et al. (2009). The causes of misdiagnosis and adverse outcomes in PGD. *Human Reprod.* Vol. 24, No. 5, 1221–1228.

## 7 Etikk og PGD

Bruk av PGD reiser mange etiske spørsmål av stor interesse og betydning for enkeltindivider, familier, helseprofesjoner og samfunnet.

### 7.1 Ulike syn på PGD

Tidligere livserfaringer, kulturell tilhørighet og livssyn påvirker synet på om PGD kan forsvares etisk og i hvilke sammenhenger det er akseptabelt å bruke metoden.

Hovedargumentet for å tillate PGD er at PGD gjør det mulig å forhindre og avhjelpe menneskelige lidelser.

Utgangspunktet for mange motforestillinger mot PGD er motstanden mot et sorteringssamfunn der man velger bort individer med bestemte egenskaper. Det er også et problem for mange at metoden innebærer forskning på og destruksjon av befruktede egg.

Temaer som innen ett livssyn og menneskesyn er svært omstridte, kan være mindre problematiske innen et annet, og argumentasjonen kan være svært forskjellig selv der konklusjonene blir de samme.

Ansatte i helsetjenesten må regne med å møte par med svært ulike tanker og følelser i tilknytning til PGD. Videre vil par som vurderer å benytte PGD, kunne møte på ulike syn på PGD i sine omgivelser og også selv ha motstridende følelser for det metoden kan innebære.

### 7.2 PGD ved alvorlig, arvelig sykdom

Stortinget behandlet bioteknologilovens bestemmelser for PGD sist i 2007. Flertallet i Stortinget ønsket å tillate en begrenset bruk av PGD. PGD kan nå tilbys par der én eller begge har eller er bærere av alvorlig, monogen eller kromosomal, arvelig sykdom og det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn.

Ønsket om å begrense bruken av PGD ble begrunnet på flere måter. Dels ønsket man å hindre at det utvikles et sorteringssamfunn der foreldre på forhånd kan velge egenskaper hos sine barn, og dels var begrunnelsen at det kan oppleves stigmatiserende for dem som lever med en sykdom, å vite at andre, med samfunnets velsignelse, kan velge bort barn med denne sykdommen.

Det var også et viktig argument at det skal være en høy terskel for å framstille befruktede egg når man vet at mange av dem ikke vil bli brukt til å prøve å oppnå graviditet. Videre er metoden krevende for de involverte parter, og den er også ressurskrevende.

Hva som kan sies å være en alvorlig nok sykdom til å tillate PGD, diskuteres stadig. I debatten i forkant av lovendringen argumenterte noen for at PGD bare burde tillates for sykdommer som innebærer store smerter og tidlig død. Stortingets behandling og vedtak innebærer imidlertid at

kravet om alvorlighet skal sees i sammenheng med grensen for å tillate abort etter genetisk fosterdiagnostikk. Men grensene er ikke helt sammenfallende, for situasjonene vil noen ganger vurderes forskjellig.

Det er Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda) som ved hver søknad skal vurdere om sykdommen er alvorlig nok. PGD-nemnda skal i sin vurdering ta hensyn til om det finnes lindrende, forebyggende eller livsforlengende behandling for sykdommen. Det er for mange et etisk problem at andre skal ta en så viktig beslutning og ikke paret selv, at prosessen er uforutsigbar og at den ikke kan ankes. Andre mener denne prosessen må gjennom nemndsbehandling fordi det også er snakk om det kommende barnets ve og vel, spesielt når det gjelder PGD/HLA.

### 7.3 Vurdering av parets egnethet

Når staten bidrar til unnfangelsen av et barn gjennom assistert befruktning, har staten et medansvar for å sørge for at det ligger til rette for gode oppvekstvilkår. Derfor gjelder det samme kravet for PGD som for annen assistert befruktning, at legen skal gjøre en medisinsk og psykososial vurdering av paret, der det skal legges vekt på parets omsorgsevne og hensynet til barnets beste. Dette kan være en vanskelig vurdering hvis den ene forelderens genetiske sykdom innebærer kortere levetid eller nedsatt omsorgsevne. Par som velger å unnfange naturlig og i stedet ta

fosterdiagnostikk, slipper å gå gjennom denne vurderingen.

#### 7.4 PGD som alternativ til fosterdiagnostikk og abort

Mange av dem som søker om PGD, har opplevd å få barn med alvorlig sykdom, har hatt spontanaborter som skyldes arvelig genfeil eller kromosomfeil eller har gjennomgått genetisk fosterdiagnostikk med påfølgende abort. Det er ikke noe krav om at parene skal ha hatt slike erfaringer før de søker om PGD, men mange par vil på denne måten ha kunnskap om arveanlegg for den arvelige sykdommen de har i familien.

PGD er en krevende behandling som for mange ikke er et naturlig førstevalg når det kan gå bra med naturlig unnfangelse. For andre vil PGD-behandling oppleves som et bedre alternativ enn å gjennomgå nye svangerskap med stor usikkerhet. For dem som mener et befruktet egg har mindre krav på beskyttelse enn et foster, kan PGD med genetisk testing av befruktede egg være lettere å akseptere moralsk enn alternativet med naturlig befruktning, fosterdiagnostikk og eventuell abort. Ved bruk av PGD kan enkelte dessuten unngå en del graviditeter med ikke-levedyktige fostre som ville endt med spontanabort.

Grensen for å tillate PGD og grensen for tilgang til abort etter genetisk fosterdiagnostikk er ikke helt sammenfallende. En

av grunnene er at man ved fosterdiagnostikk i noen tilfeller kan få informasjon ved hjelp av ultralyd om hvor alvorlig den genetiske sykdommen blir for det aktuelle fosteret. Dette er informasjon man ikke kan få på samme måten ved genetisk undersøkelse av befruktede egg.

#### 7.5 Informasjon om genfeil i familien

For noen vil det bli nødvendig å involvere andre familiemedlemmer for å få kartlagt godt nok hva slags genfeil det er snakk om. I Norge har vi et prinsipp om at alle har rett til å ikke vite om de har genfeil fordi det kan påvirke livskvaliteten å leve med slik kunnskap. Her må hvert par vurdere om det er riktig å informere familien om genfeilen og involvere familiemedlemmene i gentestingen for å utvikle en best mulig test for dem.

I noen tilfeller ønsker heller ikke foreldrene selv å vite om de har genfeilen eller ikke. Dette er særlig aktuelt ved alvorlige sykdommer som kommer sent i livet, som Huntingtons sykdom. Dersom man tillater PGD i slike tilfeller, vil man i en del av tilfellene bruke metoden uten at en av foreldrene faktisk har genfeilen. Dette kan være problematisk fordi man i så fall utsetter kvinnen for unødig hormonbehandling og lager overtallige befruktede egg unødige. I slike tilfeller kan man heller ikke vurdere hvor godt egnet paret er til å bli foreldre, siden man verken vet om den ene av foreldrene vil bli syk, eller hvor alvorlig og

tidlig sykdommen vil komme. Det kan også være problematisk for helsepersonell dersom de vet om foreldrene har genfeilen eller ikke, men ikke kan si noe om det. Derfor er det utviklet metoder for å velge bort sykdomsanlegg uten at helsepersonell får kjennskap til om personen er disponert for sykdommen eller ikke. Bruk av PGD på denne måten er likevel omdiskutert.

#### 7.6 PGD/HLA

Stortinget har også tillatt valg av vevstype (HLA-typing) for å få et barn som kan donere stamceller til en syk bror eller søster når familien har en genetisk sykdom. Dette reiser spørsmål om hvorvidt barn kan brukes som et middel for behandling av syke søsken og om hvordan dette vil påvirke barnets oppvekst. I Norge er det tillatt med valg av vevstype kun dersom man likevel tilbyr PGD for sykdommen. Det vil si at sykdommen må være alvorlig og arvelig. Begrunnelsen er at PGD-metoden først og fremst skal benyttes av hensyn til det kommende barnet selv og ikke hovedsakelig av hensyn til en bror eller en søster. Man ønsket å unngå å bidra til en utvikling som mange frykter, der barn i større grad blir brukt som midler framfor å være mål i seg selv. Stortinget ønsker derfor ikke å tillate bruk av PGD/HLA ved ikke-arvelige sykdommer, der PGD-metoden brukes kun for å få et vevsforlikelig barn som kan være donor for en bror eller søster.

En innvending mot å tillate bruk av PGD/



Foto: iStockphoto

HLA er at vi ennå vet lite om hvilken fysisk og psykisk belastning det er å være såkalt redningssøsken. Hva slags egenverdi føler barnet at det har? Hvordan føler barnet seg dersom behandlingen av den syke broren eller søsteren ikke lykkes? Hvor går grensen for hva det nye barnet skal bidra med? Stortinget satte som forutsetning at det skulle være stor sannsynlighet for at stamceller fra det kommende barnet kan kurere et sykt søsken, og at det kommende barnet ikke skulle utsettes for

uakseptable inngrep. Men hva er uakseptable inngrep?

### **7.7 Forskning på befruktede egg**

Når man utfører PGD, blir det laget befruktede egg som ikke egner seg for å sette inn i livmoren. Dette kan være befruktede egg som har genfeil, egg som har bærerangleg, men ellers vil kunne bli til friske barn, eller befruktede egg som ikke har sykdomsanlegget man tester for, men som ikke har den vevstypen man ser etter når man gjør

PGD/HLA. Hva skal skje med disse overtallige befruktede eggene? Par som gjennomgår behandlingen må ta stilling til dette. Ved noen behandlingssteder i utlandet kan paret bli spurt om å donere de befruktede eggene til forskning eller fryse dem ned til senere anledninger. I Norge er det tillatt med forskning på befruktede egg med sikte på framtidig behandling av alvorlig sykdom hos mennesker, men kun etter en etisk vurdering av prosjektet.



## 8 Erfaringer

### 8.1 Erfaringer med PGD

Det er foreløpig lite kunnskap om erfaringene med å få barn ved hjelp av PGD. I 2006 laget daværende Sosial- og helsedirektoratet en statusrapport med fakta og internasjonale erfaringer knyttet til PGD<sup>[15]</sup>. Direktoratet oppsummerte at parene velger PGD framfor andre metoder når det er risiko for at de skal få et sykt barn hovedsakelig fordi:

- de trenger assistert befruktning for å bli gravide
- de er motstandere av abort
- de har tidligere opplevd å ta abort fordi fosteret hadde arveanlegg for sykdommen

I en spansk studie fra 2002 fikk 67 par som hadde gjennomgått PGD, spørsmål om hva de opplevde som mest positivt og mest negativt med PGD. De ble også bedt om å vurdere hva de ville velge som alternativ dersom de skulle planlegge et nytt svangerskap. Svar fra 36 par inngår i resultatet.

Hovedfunnet var at den største fordelene med PGD var å få «friske» fostre (91 %) og unngå svangerskapsavbrudd (86 %). Svarene viste at parenes tidligere erfaringer med fosterdiagnostikk med påfølgende svangerskapsavbrudd leder til et behov for, og krav om, alternative tilbud.

Den lave suksessraten ble opplevd som det mest negative ved PGD. Da de ble spurt

om de ville gjøre PGD på nytt, svarte 56 % ja til PGD og 12 % ja til vanlig fosterdiagnostikk, 6 % ville ikke ta noen test og 26 % ville ikke prøve noe nytt svangerskap.

Ved Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm har de også spurt par hvordan de opplevde belastningene ved PGD i forhold til fosterdiagnostikk. Det kom fram at det var størst psykisk belastning med fosterdiagnostikk og påfølgende selektiv abort, mens PGD var mest krevende fysisk<sup>[16]</sup>.

Det kan også være lærerikt å se på enkelt-historier fra virkeligheten, og flere norske par har fortalt sine PGD-historier i mediene.

### 8.2 Erfaringer med PGD/HLA

Vi vet lite om hvordan det oppleves å være redningssøsken basert på PGD/HLA. Forskning på «vanlige» søsken som har vært stamcelledonorer, viser at barn opplever det å være donor forskjellig, delvis avhengig av om transplantasjonen var vellykket eller ikke.

Å være donor kan oppleves som positivt; barnet er stolt og unikt og er den eneste som kan bidra til å gjøre sin bror eller søster frisk. Dette kan styrke barnets egen identitet og båndene mellom familiemedlemmene. Barnet kan også oppleve det å være donor som negativt med økt redsel og ansvarfølelse for helsen til syke søsken<sup>[17]</sup>. Det er behov for mer forskning på de

psykososiale sidene ved å være redningssøsken og ved å bli kurert ved hjelp av PGD/HLA, men det er så få barn som unnfanges med denne metoden at det selv på verdensbasis kan være vanskelig å få til.

### 8.3 Rapporteringer fra behandlingsstedene

Det er stort behov for å skaffe mer kunnskap om erfaringer, nytte og kostnader. Det gjelder både på det personlige plan, for fagmiljøer og for samfunnet. Norske og internasjonale fagmiljøer er opptatt av å forske og utvikle PGD. Den europeiske organisasjonen ESHRE<sup>[18]</sup> skriver i en rapport at oppfølging av svangerskap og barn er essensielt for å sikre en fullstendig evaluering av hele PGD-prosedyren. Det er anbefalt at alle sentre som er involvert i PGD, deltar i denne oppfølgingen<sup>[19]</sup>.

[15] Rapporten ligger på [www.helsedirektoratet.no/biogen/data\\_om\\_preimplantasjonsdiagnostikk\\_\\_pgd\\_\\_63246](http://www.helsedirektoratet.no/biogen/data_om_preimplantasjonsdiagnostikk__pgd__63246)

[16] Muntlig meddelelse i møte med Helena Malmgren, Karolinska Universitetssjukhuset (september 2008), ikke publisert

[17] Wiener, E. et al. (2007). Hematopoietic Stem Cell Donation in Children: A Review of the Sibling Donor Experience. *J Psychosoc Oncol*. Vol. 25, No. 1, 45–66.

[18] ESHRE [www.eshre.com](http://www.eshre.com)

[19] Goosens, V. et al. (2008). PGD Consortium data collection VIII: cycles from January to December 2005 with pregnancy follow-up to October 2006. *Human Repr*. Vol. 23, No. 12, 2629–2645.

## 9 De vanligste spørsmålene

### Finnes det en liste over sykdommer som gir rett til PGD?

Det finnes i dag ingen liste over sykdommer som automatisk gir rett til PGD i Norge. Hver søknad vurderes individuelt med bruk av skjønn. PGD-nemnda vurderer i hvert enkelt tilfelle om søknaden innfrir lovens krav.

### Hvem kan få tilbud om PGD?

Bioteknologiloven fastsetter at preimplantasjonsdiagnostikk tilbys par der én eller begge er bærere av alvorlig, arvelig sykdom (enten på grunn av genfeil eller kromosomfeil) og det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn. Selv om paret får rett til PGD, er det ikke gitt at PGD kan gjennomføres eller at PGD lykkes for dem.

### Hvor lang tid tar prosessen?

PGD kan ta tid, så mye som ett–to år, men i noen tilfeller går det mye raskere. Det tar tid å samle nødvendig dokumentasjon før søknaden sendes til PGD-nemnda. PGD-nemnda har en gjennomsnittlig saksbehandlingstid på under tre måneder. Deretter tar det tid å utvikle gentesten, og det kan også være ventetid for å komme til førstegangssamtalen ved behandlingsstedet. Tiden det tar å utvikle den genetiske testen kan variere (fra uker til over ett år) fordi dette skal tilpasses hver familie. Hvor lang tid prosessen tar, er delvis avhengig av tidligere erfaringer behandlingsstedet har med den tilstanden som skal testes.

### Hva er sjansen for å få et barn etter PGD eller PGD/HLA?

Dette er avhengig av flere faktorer. Sannsynligheten for å lykkes med å få et barn etter PGD eller PGD/HLA avhenger av hvilken sykdom som er i familien, kvinnens alder og helse (sannsynligheten for graviditet reduseres med økt alder og vekt) og helsepersonellens kompetanse og erfaring.

Generelt er det omtrent 25 % sannsynlighet per forsøk for å lykkes med å få barn når PGD gjøres for å utelukke feil i ett gen, og det er ca. 10 % sannsynlighet per forsøk for å lykkes med å få barn ved PGD/HLA og ved visse kromosomfeil.

### Hvor skjer PGD- og PGD/HLA-behandlingen?

PGD og PGD/HLA utføres ikke i Norge i dag. Deler av prosessen vil derfor foregå i utlandet. Det finnes mange sentre på verdensbasis som tilbyr PGD og PGD/HLA. Norske myndigheter ønsker at behandlingen helst skal skje i Europa.

De fleste parene har hittil fått behandling i Sverige eller Belgia.

PGD-nemnda avgjør hvilken institusjon i utlandet paret skal få behandling ved. Det tas hensyn til parets ønsker, anbefalinger fra lege og dokumenterte kunnskaper om sentrenes kompetanse og erfaringer med ulike tilstander. Behandlingsstedet skaffer tolk dersom det er nødvendig.

### Hvor mange ganger må paret reise til behandlingsstedet?

Etter vedtaket reiser paret til behandlingsstedet for en samtale og blodprøvetaking for gentesting og utredning. Deretter skjer hormonstimulering og oppfølging av eggmodningen i Norge. Paret reiser til utlandet igjen for egguttak og befruktning av eggcellene.

Paret avgjør selv om de vil være i utlandet mens de venter på svar fra den genetiske testingen. Dette tar fire–fem dager.

Dersom det finnes «friske» befruktete egg, blir det som regel satt inn ett. Kort tid etter innsetting kan paret reise hjem.

Paret må derfor regne med å reise to eller tre ganger til behandlingsstedet for første forsøk. Nye forsøk kan kreve én eller to reiser.

### Må man betale noe selv?

Som ved vanlig assistert befruktning er det en egenbetaling som ikke kan føres på egenandelskortet. I 2009 utgjør den 15 000 kroner for legemidler som skal brukes i behandlingen, samt egenandel for assistert befruktning (IVF) på 1500 kroner per forsøk. Paret får dekket utgifter til reise og opphold, også i utlandet. HELFO (Helseøkonomiforvaltningen) ved Helse- og sosialdepartementet (www.helfo.no) har ansvar for å informere om dette.



Foto: iStockphoto

### **Kan man ha samleie mens man er i PGD-prosessen?**

Ja, men det er viktig at prevensjon blir brukt. Dette er for å være sikker på at et svangerskap er oppnådd med et befruktet egg som er gentestet.

### **Hva skjer når man er blitt gravid med PGD?**

Hvis man er blitt gravid ved PGD, følges man opp på lik linje med andre gravide i Norge. Par som har oppnådd graviditet med PGD/HLA, bør diskutere med rådgivende spesialister hvordan svangerskapet

skal følges opp for å sikre best mulig høsting av stamceller etter fødselen.

De som blir gravide etter PGD eller PGD/HLA, får tilbud om fosterdiagnostikk for å sjekke at gentestsvaret er korrekt (siden det tidligere har vært rapportert feil svar i noen få tilfeller). Metoder som morkakeprøve og fostervannsprøve innebærer 0,5–1 % risiko for utilsiktet abort.

Fosterdiagnostikk kan også si noe om risiko for enkelte andre tilstander som vanligvis ikke er sjekket ved PGD der man har sett etter genfeil i bestemte gener (for

eksempel avvik i kromosomantall). Hvis paret ønsker fosterdiagnostikk, bør det ta kontakt med den lokale medisinsk-genetiske avdelingen tidlig i svangerskapet for å få mer informasjon om dette.

Når barnet blir født, registreres det i Medisinsk fødselsregister (MFR), og etter samtykke fra paret kan det registreres at assistert befruktning med PGD ble brukt. Behandlingsstedet i utlandet ønsker ofte å få informasjon om resultatet fra PGD- og PGD/HLA-forsøk.

## 10 Nyttige adresser og lenker

### **PGD**

Preimplantasjonsdiagnostikknemnda  
Postboks 8022 Dep  
0030 Oslo  
Tlf: 23 15 94 60

[www.klagenemnda.no/pgd-nemnda](http://www.klagenemnda.no/pgd-nemnda)

**Det er PGD-nemnda som skal ha søknader om tillatelse til å gjennomføre PGD.**

Bioteknologinemnda  
Rosenkrantz' gate 11  
Postboks 522, Sentrum  
0105 Oslo  
Tlf: 24 15 60 20  
[www.bion.no/tema/pgd.shtml](http://www.bion.no/tema/pgd.shtml)

### **Svangerskapsomsorg i Norge**

Helsedirektoratet  
[www.helsedirektoratet.no](http://www.helsedirektoratet.no)

### **Fosterdiagnostikk**

Helsedirektoratet  
[www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00006/IS-1313\\_6507a.pdf](http://www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00006/IS-1313_6507a.pdf)

Bioteknologinemnda  
[www.bion.no/tema/fosterdiagnostikk.shtml](http://www.bion.no/tema/fosterdiagnostikk.shtml)

### **Adopsjon**

Barne-, ungdoms- og familiedirektoratet  
Postboks 8113 Dep.  
0032 Oslo  
Tlf: 46 61 50 00  
[www.bufetat.no](http://www.bufetat.no)

Adopsjonsforum  
Postboks 2364 Solli  
0201 Oslo  
Tlf: 23 28 08 00  
[www.adopsjonsforum.no](http://www.adopsjonsforum.no)

InorAdopt  
Skippergata 21, Postboks 266  
4663 Kristiansand  
Tlf: 38 10 59 50  
[www.inoradopt.no](http://www.inoradopt.no)

Verdens Barn  
Bogstadveien 27B  
0355 Oslo  
Tlf: 22 59 52 00  
[www.verdensbarn.no](http://www.verdensbarn.no)

### **Informasjon om sjeldne tilstander**

Helsedirektoratet  
[www.helsedirektoratet.no/sjelden](http://www.helsedirektoratet.no/sjelden)  
Tlf: 800 41 710 (servicetelefon)

Frambu – Senter for sjeldne funksjonshemninger  
Sandbakkvn. 18  
1404 Siggerud  
Tlf: 64 85 60 00  
[www.frambu.no](http://www.frambu.no)

Senter for sjeldne diagnoser (Rikshospitalet)  
Forskningsveien 3B  
0373 Oslo  
Tlf: 23 07 53 40  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

Nordisk lenkesamling og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser  
[www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)

### **Refusjon/egenandel**

Helseøkonomiforvaltningen (HELFO)  
[www.helfo.no](http://www.helfo.no)  
Tlf: 815 70 030 (servicetelefon)

### **Lover**

Lovdata  
[www.lovdata.no](http://www.lovdata.no)

### **Koordinering/finansiering av utenlandsopphold**

For Oslo, Akershus, Hedmark, Oppland, Østfold, Buskerud, Vestfold, Telemark, Aust-Agder og Vest-Agder:  
Helse Sør-Øst  
Utenlandskontoret

Oslo universitetssykehus  
Trondheimsveien 235  
0514 Oslo  
Tlf: 22 11 81 11

For Rogaland, Hordaland og Sogn og Fjordane:  
Helse Vest  
Enhet for utenlandsbehandling  
Helse Bergen HF  
5021 Bergen  
Tlf: 55 97 47 87

For Møre og Romsdal, Sør-Trøndelag og Nord-Trøndelag:  
Helse Midt-Norge  
Kontor for utenlandsbehandling, Fagavdelingen, St. Olavs Hospital,  
7006 Trondheim  
Tlf: 72 57 12 44

For Nordland, Troms og Finnmark:  
Helse Nord  
Helse Nord RHF  
8001 Bodø  
Tlf: 75 51 29 00

### **Fertilitetsutredning (offentlig)**

#### **Bergen**

Haukeland Universitetssykehus  
Seksjon for assistert befruktning  
Kvinneklubben  
5021 Bergen  
Tlf: 55 97 42 76  
[www.helse-bergen.no/avd/assistertbefruktning/Fertilitet.htm](http://www.helse-bergen.no/avd/assistertbefruktning/Fertilitet.htm)

#### **Haugesund**

Haugesund sjukehus  
Haugesund Fertilitetssenter  
Karmsundgt. 120  
5528 Haugesund  
Postboks 2170 Bedriftspostkontoret  
5504 Haugesund  
Tlf: 05253  
[www.helse-fonna.no/modules/module\\_123/proxy.asp?I=5730&C=1417&D=2](http://www.helse-fonna.no/modules/module_123/proxy.asp?I=5730&C=1417&D=2)

**Oslo****Oslo universitetssykehus**

Seksjon for barnløshet og assistert befruktning Rikshospitalet  
Sognsvannsveien 20  
Postadresse: Rikshospitalet, 0027 Oslo  
Tlf: 23 07 26 32  
[www.rikshospitalet.no/ikbViewer/page/no/pages/klinikkene/enhet/informasjon?p\\_doc\\_id=23361&p\\_dim\\_id=42727](http://www.rikshospitalet.no/ikbViewer/page/no/pages/klinikkene/enhet/informasjon?p_doc_id=23361&p_dim_id=42727)

**Ullevål universitetssykehus**

Seksjon for barnløshet Kvinneklinikken  
Bygning 8. Kirkeveien 166  
0407 Oslo  
Tlf: 22 11 93 05  
[www.ullevaal.no/modules/module\\_123/proxy.asp?iCategoryId=576&iInfoId=13918&iDisplayStyle=2](http://www.ullevaal.no/modules/module_123/proxy.asp?iCategoryId=576&iInfoId=13918&iDisplayStyle=2)

**Porsgrunn**

Sykehuset Telemark  
Fertilitetsklinikken Sør  
Postboks 263  
3901 Porsgrunn  
Tlf: 35 00 58 20  
[www.sthf.no/omST/Klinikker--stabsavdelinger/259/Fertilitetsklinikken-Sor/](http://www.sthf.no/omST/Klinikker--stabsavdelinger/259/Fertilitetsklinikken-Sor/)

**Tromsø**

Universitetssykehuset Nord-Norge  
IVF Kvinneklinikken  
Kirurgi, kreft- og kvinnehelseklinikken  
Postboks 24, 9038, Tromsø  
Tlf: 77 62 64 81  
[www.unn.no/ivf-tromsoe/category7924.html](http://www.unn.no/ivf-tromsoe/category7924.html)

**Trondheim**

St. Olavs Hospital,  
Fertilitetsseksjonen  
Olav Kyrres gate 17  
7006 Trondheim  
Tlf: 72 57 47 33  
[www.stolav.no/templates/StandardMaster\\_\\_\\_\\_\\_94463.aspx](http://www.stolav.no/templates/StandardMaster_____94463.aspx)

**Fertilitetsutredning (privat)****Haugesund**

Klinikk Hausken  
Postboks 4113  
5506 Haugesund  
Tlf: 52 70 21 70  
[www.ivfhausken.no](http://www.ivfhausken.no)

**Oslo**

Fertilitetsenteret  
Aleris sykehus  
Frederik Stangs gate 11–13  
0264 Oslo  
Tlf: 22 54 11 35  
[www.aleris.no/Norge/Sykehus-og-medisinske-sentre/Medisinske-tjenester/Barnloshet/](http://www.aleris.no/Norge/Sykehus-og-medisinske-sentre/Medisinske-tjenester/Barnloshet/)

**Volvat Medisinske Senter i Oslo**

Postboks 5280 Majorstua  
0303 Oslo  
Tlf: 22 95 75 00  
[www.volvat.no/Oslo/Medisinske-tjenester/Barnloshet/](http://www.volvat.no/Oslo/Medisinske-tjenester/Barnloshet/)

**Trondheim**

Medicus  
Sverres gate 15E  
7012 Trondheim  
Tlf: 73 87 14 70  
[www.medicus.no](http://www.medicus.no)

**Medisinsk-genetisk utredning****Bergen**

Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin  
Haukeland Universitetssykehus  
5021 Bergen  
Tlf: 55 97 54 75  
[www.helse-bergen.no/avd/medgen/](http://www.helse-bergen.no/avd/medgen/)

**Oslo**

Avdeling for medisinsk genetikk  
Oslo universitetssykehus  
Kirkeveien 166  
0407 Oslo  
Tlf: 22 11 98 60  
[www.oslo-universitetssykehus.no](http://www.oslo-universitetssykehus.no)

**Telemark**

Enhet for medisinsk genetikk  
Sykehuset Telemark  
Ulefossveien  
3710 Skien  
Tlf: 35 00 31 46  
[www.sthf.no](http://www.sthf.no)

**Tromsø**

Universitetssykehuset Nord-Norge  
Medisinsk genetisk avdeling  
Postboks 55  
9038 Tromsø  
Tlf: 77 64 54 10/77 64 54 11  
[www.unn.no](http://www.unn.no)

**Trondheim**

Seksjon for medisinsk genetikk  
St. Olavs Hospital  
Eirik Jarls gt. 10  
7006 Trondheim  
Tlf: 73 86 97 87  
[www.stolav.no](http://www.stolav.no)

**Interesseorganisasjoner**

Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO)  
Postboks 4568 Nydalen  
0404 Oslo  
Tlf: 22 79 91 00  
[www.fo.no](http://www.fo.no)

Norsk forening for fertilitet og barnløshet  
Postboks 150 Sentrum  
0102 Oslo  
[www.fub.no](http://www.fub.no) eller [www.onskebarn.no](http://www.onskebarn.no)



## 11 Forkortelser og ordforklaringer

### **Assistert befruktning**

Sædinseminasjon eller befruktning utenfor kroppen.

### **Embryo**

Befruktet egg som har delt seg til flere celler. Uttrykket brukes opp til 8-ukersstadiet. Uttrykket befruktet egg brukes også ofte fram til man setter det inn i livmoren.

### **Foster**

Embryo som har nådd 8-ukersstadiet. Uttrykket brukes fra 8-ukersstadiet fram til fødselen.

### **HLA**

Humane leukocyt-antigener, vevsforlike- lighetsantigener. Kombinasjonen av disse bestemmer vevstype.

### **ICSI**

Intracytoplasmatisk spermieinjeksjon. Mikroinjeksjon. Sædcelle injiseres i eggcelle i laboratoriet.

### **IVF**

*In vitro*-fertilisering, prøverørsbefruk- ning.

### **PGD**

Preimplantasjonsdiagnostikk. Forkortel- sen kommer fra det engelske uttrykket «Preimplantation Genetic Diagnosis» .

### **OHSS**

Ovarialt hyperstimuleringsyndrom. Over- stimulering av eggstokkene.

Takk for innspill fra:

- medisinsk-genetiske avdelinger ved norske sykehus
- klinikker som tilbyr assistert befruktning
- Preimplantasjonsdiagnostikknemnda (PGD-nemnda)
- Helsedirektoratet
- Karolinska Universitetssjukhuset, Sverige
- pasienter som har delt sin historie med oss

Vi ønsker med dette heftet å gi grunnleggende informasjon om hva preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) er, hvordan det gjøres, når metoden kan brukes og hvilke etiske problemstillinger som er knyttet til bruk av metoden. Informasjonen er rettet både mot par som har en alvorlig, arvelig sykdom i familien, og mot fagpersoner som ønsker kunnskap om PGD.

Informasjonen erstatter ikke den individuelle genetiske veiledningen som paret skal få, heller ikke andre samtaler og informasjon underveis. PGD innebærer at paret må gå gjennom en prosess. Vi har lagt vekt på å beskrive denne prosessen.

Heftet er laget som følge av at Stortinget ba Regjeringen sørge for at det ble utarbeidet objektivt informasjonsmateriell om temaet, der også de etiske sidene er beskrevet.

www.bion.no



Bioteknologinemnda

Postboks 522 Sentrum, 0105 Oslo. Tlf: 24 15 60 20

Faks: 24 15 60 29. E-post: [bion@bion.no](mailto:bion@bion.no). Internett: [www.bion.no](http://www.bion.no)