

8. Februar 2018

**Norsk Forening for Medisinsk Genetik (NFMG) og
Norsk Selskap for Human Genetik (NSHG) sine synspunkter forhold til
Helse- og omsorgsdepartementets fremlagte *Evaluering av bioteknologiloven*
*Meld. St. 39 (2016-2017)***

Om foreningene våre:

NFMG er en fagmedisinsk forening som representerer alle leger som er spesialister i medisinsk genetik samt leger under utdanning i medisinsk genetik i Norge. NSHG er en tverrgående faglig forening der medlemmene består av leger, genetiske veiledere, molekylærgenetikere/molekylærbiologer, bioingeniører, laboratorieingeniører, bioinformatikere og andre yrkesgrupper som arbeider innen genetisk diagnostikk og humangenetik (<http://www.nshg.no>).

Om Bioteknologiloven og genetisk veiledning:

Overordnet er vår erfaring at Bioteknologiloven §5 "Genetiske undersøkelser av fødte" fungert godt i klinisk praksis. Pasienter og familier med sjeldne sykdommer er blitt ivaretatt. Det særskilte vern av barn i loven har fungert etter formålet, barns beste. En videreføring av reglene for prediktiv testing av barn under 16 år støttes, og at *formålet* med testen avgjør om den er prediktiv eller diagnostisk.

Ved justering av kravet til genetisk veiledning ved prediktive tester bør det angis at veiledningen bør være adekvat og ikke bare 'tilpasset'. Og bør presiseres at kravet avhenger av tilstandens alvorlighetsgrad og testens utsagnsverdi. Der resultatet av prediktiv test får store medisinske konsekvenser for personen som testes, må det sikres at genetisk veiledning blir gitt av kvalifisert personell. Prediktiv testing for alvorlig høypenetrant sykdom som skyldes feil i ett gen (monogen sykdom, f.eks. nedarvet kreftsykdom eller nevrologisk sykdom) krever bred, tverrfaglig kompetanse som kan ivareta pasienten og familien. Vi ber derfor om at det stilles formelle krav til hvem som kan benytte tittelen «genetisk veileder», i form av en sertifiserings- eller autoriseringsordning. Slik det er per i dag kan i prinsippet hvem som helst kalle seg genetisk veileder.

NFMG og NSHG støtter at Bioteknologiloven bør gjelde for forskningsprosjekter der det gis helsehjelp, og der det legges opp til individuell tilbakemelding til deltagerne om prediktive gensvar.

Eggdonasjon:

NFMG og NSHG anbefaler at eggdonasjon tillates.

Par der mannen er bærer av mutasjon i sykdomsgen får tilbud om sæddonasjon. Par der kvinnen er bærer av mutasjon i sykdomsgen får per i dag ikke tilbud om eggdonasjon. Dette gjelder for eksempel kvinner som ikke har egne egg slik som Fragilt X premutasjonsbærere. At kvinner med feil i arveanlegg ikke får hjelp mens menn får det, virker urimelig fra et genetisk ståsted. Et forbud mot eggdonasjon strider mot rettferdighetsprinsippet og bioteknologilovens formål: at medisinsk

bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker, og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg. Selv om mor ikke deler genetisk slektsskap med barnet, vil mødre som er blitt gravide ved eggdonasjon og naturlig bærer frem og føder sitt barn få en fysisk tilknytning som faktisk kan anses som et tett biologisk bånd sammenliknet med sæddonasjon og fedre.

NFMG og NSHG støtter at rett til lagring av ubefruftede egg eller eggstokkvev på medisinsk grunnlag også skal omfatte medisinske tilstander som kan gi infertilitet i ung alder. Eksempler fra vårt fagområde er prematur ovarial insuffisiens hos Fragilt X premutasjonsbærere og Turner syndrom.

Preimplantasjons genetisk diagnostikk (PGD)

NFMG og NSHG mener at PGD bør tettere integreres som en del av det medisinske tilbudet i helsevesenet vårt. Vår erfaring er dessverre at PGD nemndenes avgjørelser i flere tilfeller er juridisk, medisinsk og etisk i utakt med tilbudet om fosterdiagnostikk i helsevesenet. Det gis for eksempel alltid tilbud om PGD til translokasjonsbærere som har risiko for gjentatte spontanaborter, altså behandling av infertilitet, mens PGD egentlig var ment som en medisinsk behandlingmulighet for par med alvorlig arvelige tilstander i familien til å kunne få friske barn uten sykdom. I flere tilfeller har søknad om PGD-behandling blitt avslått av nemnd, mens samme genetiske tilstanden gir rett til fosterdiagnostikk og fremprovosert abort. Dette er vanskelig etisk for parene. Vi mener at genetisk fosterdiagnostikk og PGD bør i større grad sidestilles, slik at parene kan være med og velge blant alternativene. Avgjørelsene bør flyttes fra den eksterne nemnden nærmere fagmiljøer som til daglig forholder seg til disse kompliserte problemstillingene, og som kan gi en mer helhetlig vurdering og tett medisinsk og psykososial oppfølging av parene. Selve PGD behandlingen foregår i utlandet og ingen medisinske miljøer i Norge har oversikt over parene og barna som blir født. Nemnden har heller ikke ansvar for evaluering av resultatene fra PGD behandlingen. NFMG og NSHG ber derfor Stortinget også se på muligheten for opprettelse av en nasjonal behandlingstjeneste for PGD i Norge.

Fosterdiagnostikk

Kriteriene for fosterdiagnostikk er ikke nedfelt i lovtekst i Bioteknologiloven. Ved arvelige genetiske tilstander og ved alvorlige ultralydfunn i svangerskapet tilbys invasiv fosterdiagnostikk. Ved all invasiv testing vil det være tilknyttet en risiko for prøverelatert abort. Dersom invasive teknikker kan erstattes av sikre, ikke-invasive tester vil det være velkomment, og det er lite debatt om dette.

Vi vil rette oppmerksomheten mot aldersgrensen for tidligultral lyd, KUB, trisomitest og NIPT, og be om at aldersgrensen på 38 år ved termin for fosterdiagnostikk revurderes. Aldersgrensen ble i Oslo Helsetilsyns rundskriv Desember 1983 fastsatt pragmatisk ut fra hensyn til ressurser og kapasitet for invasiv fosterdiagnostikk. Det var opprinnelig ment å gi tilbud til alle kvinner. Rundskrivet ble til retningslinjer for fosterdiagnostikk som kom i 2004. Å forsatt videreføre denne strenge og vilkårlige grensen nå som ufarlige, ikke-invasive tester kan gi sikre svar (med høy sensitivitet og prediktivitet) ivaretar ikke kvinners rettigheter i forhold til egen graviditet, helse og familie.

Kvinnene i Norge er eldre når de føder sammenliknet med 80-tallet (Figur 1 i vedlegget), og risiko for trisomier øker med kvinnens alder (Figur 2, se vedlegg), slik at flere enn tidligere befinner seg i høyere risikogrupper. Risiko for andre store kromosomavvik, nyoppstått og alvorlig arvelig genfeil og annen sykdom hos fosteret er lik i alle aldersgrupper. Å frata kvinner mulighet til selv å velge, slik at enda flere vil teste seg privat i utlandet uten å få den gode informasjonen og drøftet vanskelige valg og eventuelle resultater av test i samtale med egen fastlege/jordmor, er ikke en god løsning i lengden.

I Nederland tilbys nå NIPT for trisomi og store kromosomavvik som 1.test til gravide kvinner i alle aldersgrupper med en fastsatt egenbetaling nær det en ny barnevogn koster. Erfaringen til nå er at ca ¼ tester seg. Opinionsen i Nederland og også Sverige og Storbritannia likner den norske i forhold til syn på fosterdiagnostikk. I Danmark er det andre holdninger til fosterdiagnostikk, slik at Danmark er ikke et land vi nødvendigvis bør sammenlikne oss med når det gjelder forventet effekt av et endret tilbud til gravide i Norge.

Aldersgrensen på 38 år bryter med rettferdighetsprinsippet og fratrar kvinner autonomitet. NFMG og NSHG vil anmode Stortinget sterkt om å revurdere aldersgrensen, selv om 38 års-grensen ikke er en del av selve lovteksten i Bioteknologiloven. Å kunne introdusere tilbud om NIPT test for trisomier i trygge rammer og legge til rette for at jordmødre og fastleger kjenner til testen og samtaler med kvinnene om den og de vanskelige valg 'den lille blodprøven' kan medføre, vil bidra til å sikre at valget er gjennomtenkt i forhold til om kvinnen vil ta blodprøven eller ei.

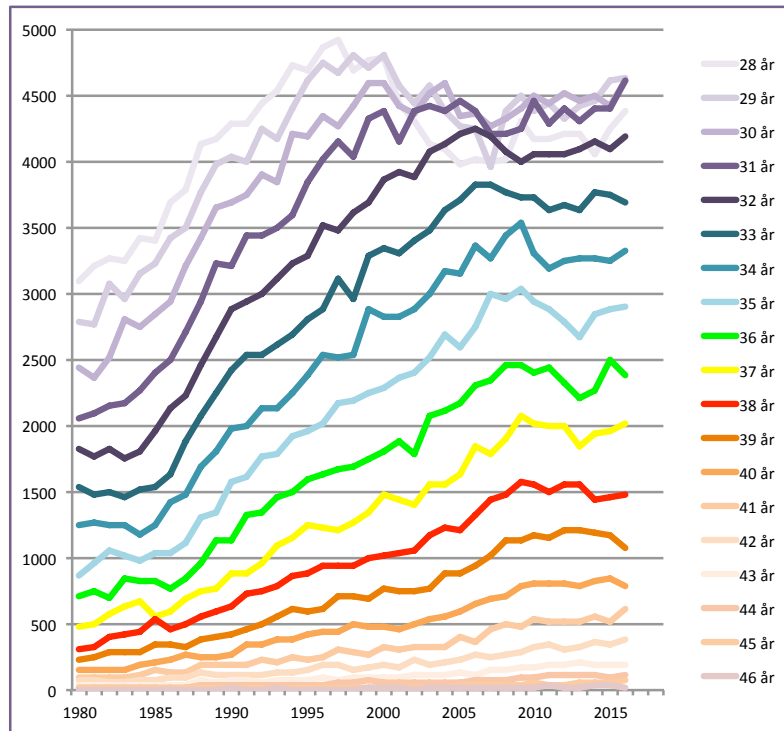
Vi takker for at vi fikk komme med innspill til evaluering av Bioteknologiloven.

Med vennlig hilsen

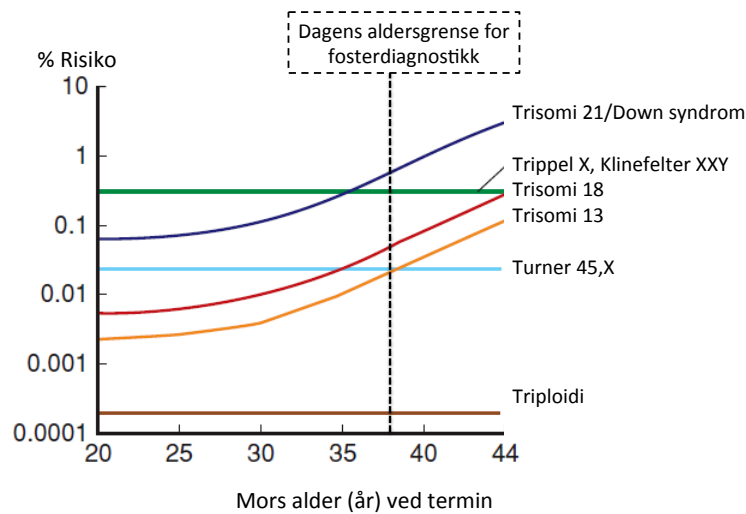
Asbjørg Stray-Pedersen,
Spesialist Medisinsk Genetikk
Leder NORSK FORENING FOR
MEDISINSK GENETIKK

Elen Siglen,
Genetisk veileder
Leder NORSK SELSKAP FOR
HUMAN GENETIKK

Vedlegg til NFMG og NSHGs innspill til Meld. St. 39 (2016-2017)



Figur 1 Mødre 28-46 år ved fødselstidspunkt i Norge årene 1980-2016
Tall hentet fra Statistisk Sentralbyrå



Figur 2 Gjennomsnittlig trisomi-risiko i forhold til mors alder ved termin