

2. September 2019

**Hørings svar fra Norsk Forening for Medisinsk Genetik (NFMG)  
og Norsk Selskap for Human Genetik (NSHG)  
vedrørende forslag til endringer i Bioteknologiloven**

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 genetik diagnostikk og humangenetik (<http://www.nshg.no>).

Beklageligvis er sentrale temaer som berører lik rett til helsehjelp og lik tilgang til nye test- og behandlingsmetoder uavhengig av kjønn og sosioøkonomisk status (utdanning/økonomi/bosted) utelatt eller mangelfullt behandlet i regjeringens forslag til endringer i Bioteknologiloven: eksempelvis eggdonasjon, preimplantasjons genetik diagnostikk (PGD), bruk av genetiske selvtester og non-invasiv prenatal testing (NIPT) og kriterier for fosterdiagnostikk.

Herunder følger andre kommentarer.

Om Bioteknologiloven og genetik veiledning:

Overordnet er vår erfaring at Bioteknologilovens §5 "Genetiske undersøkelser av fødte" fungert godt i klinisk praksis. Pasienter og familier med sjeldne sykdommer er blitt ivarettatt. Det særskilte vern av barn i loven har fungert etter formålet, barns beste.

**Vi støtter videreføring av reglene for prediktiv testing av barn under 16 år, og at formålet med en test avgjør om den er prediktiv eller diagnostisk.**

Vedørende endringer i §5-5 første ledd:

Ved justering av kravet til genetik veiledning ved prediktive tester bør det angis at veiledningen bør være adekvat og ikke bare 'tilpasset'. Vi foreslår derfor at ordlyden endres fra «tilpasset genetik veiledning» til «adekvat genetik veiledning og informasjon».

Det burde videre vært presisert 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 genetik 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.

Det bør stilles formelle krav til hvem som kan benytte tittelen «genetik veileder», via en sertifiserings- eller autoriseringsordning. I dag kan i prinsippet hvem som helst kalle seg genetik veileder. Vi kjenner oss for øvrig ikke igjen i argumentet s.31 i Høringsbrevet om at dagens krav til veiledning har medført økte ventetider på gentesting. Vi er enige med hørings svaret fra Bioteknologirådet og Haukeland Universitetssykehus Helse Bergen om at

§5-5 bør støttes av en forskrift som nivå-inndeler genetisk veiledning. Denne nivå-inndelingen av veilednings- og informasjonsbehovet kan ta hensyn til tilstandens alvorlighetsgrad, sannsynligheten for å bli syk, konsekvenser for pasient og familie, hvor genetisk tilstanden egentlig er, og graden av genetisk kompleksitet. Forskriften kan beskrive hva som er skillet mellom genetisk veiledning og genetisk informasjon. Uten forskrift eller spesifisering av krav til genetisk veiledning er det ikke mulig å sikre at feks kvinner med brystkreft får adekvat genetisk veiledning og ikke bare et «tilpasset» infoskriv i hånden og genprøvesvar tilsendt i posten, eller på sms med link til «Min journal» i Altinn.

Vedrørende §1-2 andre ledd:

NFMG og NSHG støtter at Bioteknologiloven bør gjelde for forskningsprosjekter der det gis helsehjelp, og prosjekter hvor det legges opp til individuell tilbakemelding til deltagerne om prediktive gentestsvar. Men endringene i §1-2 kan likevel føre til at forskningsprosjekter der forskerne sitter med personidentifiserbare opplysninger om den enkelte og påviser disposisjon for alvorlig sykdom eller genvariant med sikker høypenetrant sykdomsrisiko, feks arvelig kreftgenvariant, ikke kan gi beskjed til personen det gjelder og derved forhindre sykdomsutvikling og tidlig død. Dette kan skje selv for epidemiologiske forskningsprosjekter som ikke på forhånd var tenkt å være knyttet til helsehjelp eller individuell tilbakemelding. Vi er derfor enig med høringsvaret fra Senter for medisinsk etikk ved Universitetet i Oslo som stiller spørsmål ved hvorvidt de foreslåtte endringene i §1-2 er i tråd med Norges rettslig bindende internasjonale forpliktelser. I Tilleggsprotokoll til konvensjonen om menneskerettighetene og biomedisin, om biomedisinsk forskning - ETS nr. 195 Kapittel 8 Artikkel 27 om "Confidentiality and right to information article" og "Duty of care" står det: "If research gives rise to information of relevance to the current or future health or quality of life of research participants, this information must be offered to them. That shall be done within a framework of health care or counselling. In communication of such information, due care must be taken in order to protect confidentiality and to respect any wish of a participant not to receive such information."

Vedrørende videreføring av §2-15, Eggdonasjon:

NFMG og NSHG mener at denne paragrafen burde vært endret. Eggdonasjon bør tillates utført i Norge på lik linje med sæddonasjon. Diskriminering av kvinner på dette feltet er uheldig. Par der *mannen* er bærer av mutasjon i sykdomsgen får i dag tilbud om sæddonasjon. Par der *kvinnen* er bærer av mutasjon i sykdomsgen får ikke tilbud om eggdonasjon. Dette gjelder for eksempel kvinner som ikke har egne egnede egg slik som Fragilt X premutasjonsbærere. At kvinner med avvik i sitt arveanlegg ikke får hjelp til å få u-affiserte barn mens menn får slik hjelp er 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.

Vedrørende §2-17 andre ledd, Lagring av egg:

Vi støtter og er positiv til lovendringen som gir rett til lagring av ubefruktede 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.

Vedrørende videreføring av §2A-1 og-4, Preimplantasjons genetisk diagnostikk (PGD): NFMG og NSHG mener at disse to paragrafene burde vært endret, det vil si både indikasjoner for og organisering av PGD. Per i dag kan par med risiko for samme medisinske tilstand hos avkom få ulik behandling i PGD-nemnd fordi gjentakelsesrisiko vurderes etter juridiske, ikke medisinske, kriterier. I teksten i §2A-1 burde «er bærere» vært erstattet med «er bærere eller har risiko for gjentakelse».

NFMG og NSHG mener forøvrig at PGD bør integreres bedre i helsevesenet. PGD nemnden eksisterer i dag helt frikoblet fra helsetjenesten og medlemmene oppnevnes av Departementet. Vår erfaring er dessverre at PGD nemndenes avgjørelser i flere tilfeller har vært primært juridisk fundert, og medisinsk og etisk i utakt med tilbudet om fosterdiagnostikk i helsevesenet. Nemnden gir for eksempel alltid tilbud om PGD til translokasjonsbærere som har gjentatte spontanaborter, altså behandling av infertilitet, mens PGD var ment som en medisinsk behandlingsmulighet for par med alvorlig arvelige tilstander i familien til å kunne få barn uten familiens genetisk sykdom. I flere tilfeller har søknad om PGD-behandling blitt avslått av nemnd, mens samme genetiske tilstanden etter forskrift gir rett til fosterdiagnostikk og fremprovosert abort. Nemndens avgjørelser gis heller ikke ankemulighet, selv om det er flere eksempler på saker der vedtak er omgjort i etterkant etter innsending av flere saksopplysninger. Dette oppleves vanskelig etisk for parene og tidkrevende for helsepersonell der saksfremlegg må følge juridisk argumentasjon fremfor medisinsketisk.

Vi mener at annen genetisk fosterdiagnostikk (morkakeprøve og forstervannsprøve) og PGD bør i større grad sidestilles og integreres, slik at parene kan være med og velge blant alternativene og velge det som for dem oppleves mer i tråd med deres verdier og behov. Vedtaksmyndighet bør flyttes fra den eksterne nemnden og nærmere de medisinske 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 per i dag heller ikke ansvar for evaluering av resultatene fra PGD behandlingen som utføres for norske par. NFMG og NSHG mener at PGD nemnden bør nedlegges og erstattes av en nasjonal behandlingstjeneste for PGD i helsevesenet.

Vedrørende §4, Fosterdiagnostikk og alderskriteriet:

Kriteriene for fosterdiagnostikk er ikke nedfelt i lovtekst i Bioteknologiloven eller i egen forskrift ei eller i Lov om svangerskapsavbrudd. Vi mener kriteriene for fosterdiagnostikk burde vært nedfelt i Bioteknologiloven §4 eller forskriftsfestet.

Vi vil benytte anledningen til igjen å rette oppmerksomheten mot behovet for revurdering av aldersgrensen for fosterdiagnostikk. Aldersgrensen på 38 år ved termin ble i Oslo Helsetilsyns rundskriv Desember 1983 fastsatt pragmatisk ut fra hensyn til ressurser og kapasitet for invasiv fosterdiagnostikk. Den opprinnelige intensjon var å gi tilbud til alle kvinner. Rundskrivet ble til retningslinjer for fosterdiagnostikk i 2004. Å videreføre 38 års aldersgrensen nå som ufarlige, ikke-invasive tester kan gi svar med høy sensitivitet og høy prediktiv utsagnskraft ivaretar ikke kvinners rett til å treffe valg i lys av egne verdier og livssituasjon. Kvinnene i Norge er eldre når de føder enn på 80-tallet (Figur 1 i vedlegget), og sannsynlighet for trisomier øker med kvinnens alder (Figur 2, se vedlegg). Sannsynlighet for andre typer kromosomavvik, for nyoppstått genfeil og for arvelig genfeil hos fosteret er uavhengig av maternell alder. Store føtale kromosomavvik inkludert trisomier som medfører økt sannsynlighet for utviklingshemming kan oppdages ved non-invasiv prenatal testing (NIPT).

Å frata kvinner mulighet til selv å velge, slik at enda flere vil teste seg privat i utlandet uten å få kvalitetssikret informasjonen og mulighet for å drøfte etiske problemstillinger og eventuelle resultater av test i samtale med egen fastlege/jordmor, er ikke en god løsning i lengden. Vi kjenner til at mange kvinner velger å foreta NIPT som genetisk selvtest hjemme eller i våre naboland.

Å kunne introdusere tilbud om NIPT test for trisomier og store kromosomavvik 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. I Nederland tilbys nå NIPT for trisomi og store kromosomavvik som førstetest til gravide kvinner i alle aldersgrupper med en fastsatt egenbetaling for å markere at NIPT ikke er inkludert i den ordinære svangerskapsomsorgen. Erfaringen til nå er at bare ¼ velger å ta blodprøven, og at flere som får påvist trisomi 21 ved NIPT velger å fortsette svangerskapet og forberede seg på å føde et barn med Down syndrom, mens der det påvises kromosomavvik forbundet med alvorlig utviklingshemming og misdannelser velges svangerskapsavbrudd. 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 i Norge bryter med rettferdighetsprinsippet og fratar kvinner autonomitet. NFMG og NSHG vil anmode sterkt om å revurdere aldersgrensen, selv om 38 års-grensen ikke er en del av selve lovteksten i Bioteknologiloven.

Vedrørende videreføring av § 1-2 fjerde ledd, Genetiske selvtester:

Den manglende regulering av genetiske selvtester i Bioteknologiloven og derav manglende regulering av markedet for genetiske selvtester er et problem og oppfordrer til frislipp av genetiske analyser, inkludert fosterscreening ved NIPT og prediktive gentester for alvorlig sykdom. At apoteker i Norge over disk kan tilby diagnostiske og prediktive gentester uten genetisk veiledning er ugreit. Likeledes er det ugreit at nettselskaper kan tilby gentester for sykdomsrisiko til personer i Norge, gentester som ellers ville vært tilbudt helsetjenesten virksomheter og strengt regulert av Bioteknologiloven.

Vedrørende fjerning av §5-3, Godkjenning av genetiske undersøkelser og derav avledet endring i lovtekst §7-1, Godkjenning av virksomheter:

NFMG og NSHG støtter endringene og at kravet om særskilt godkjenning for den enkelte sykdom/sykdomsdisposisjon som det skal tilbys testing for oppheves for virksomheter i Norge.

Vedrørende endringer § 6-2, Vilkår for genterapi

NFMG og NSHG støtter endringsforslaget der ordet «alvorlig» er tatt ut. Ny, effektiv genterapi som hindrer eller forsinker utvikling av blindhet og andre sykdommer/funksjonshemninger som frem til nå ikke har vært definert som alvorlig krever at vilkårene justeres så pasientene med genetiske tilstander kan få tilgang til kurativ behandling.

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

Med vennlig hilsen

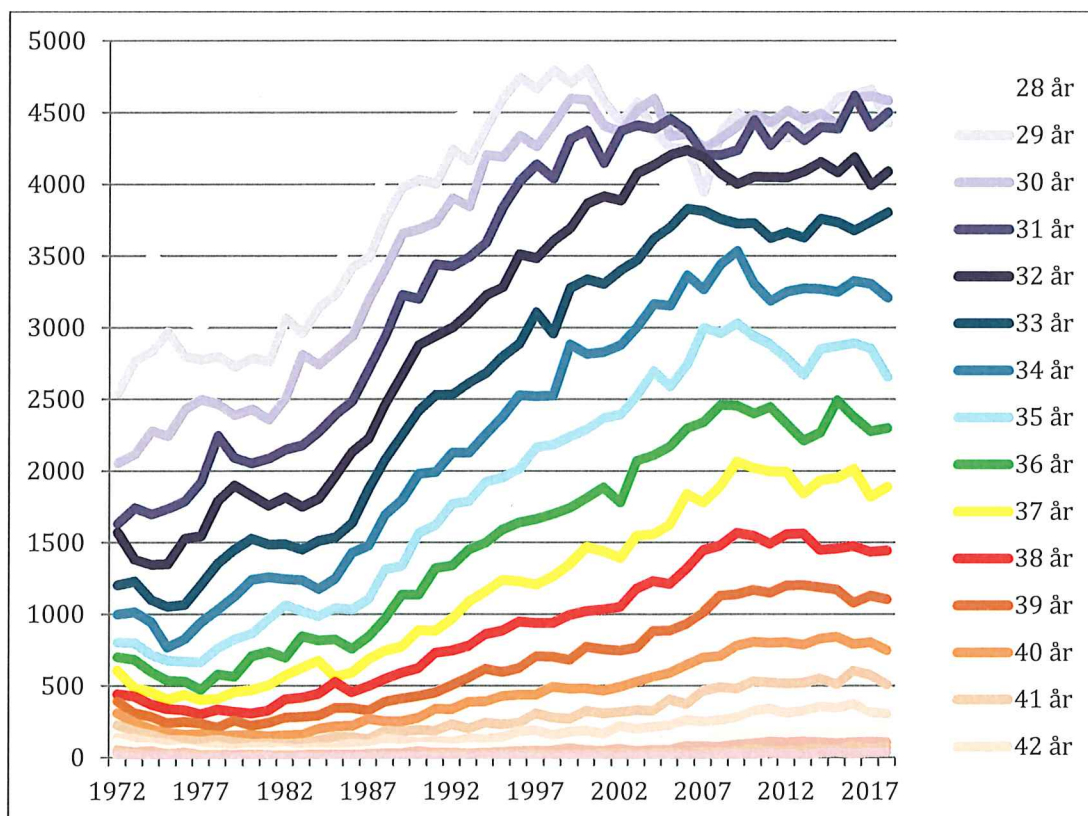
*Asbjørg Stray-Pedersen*

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

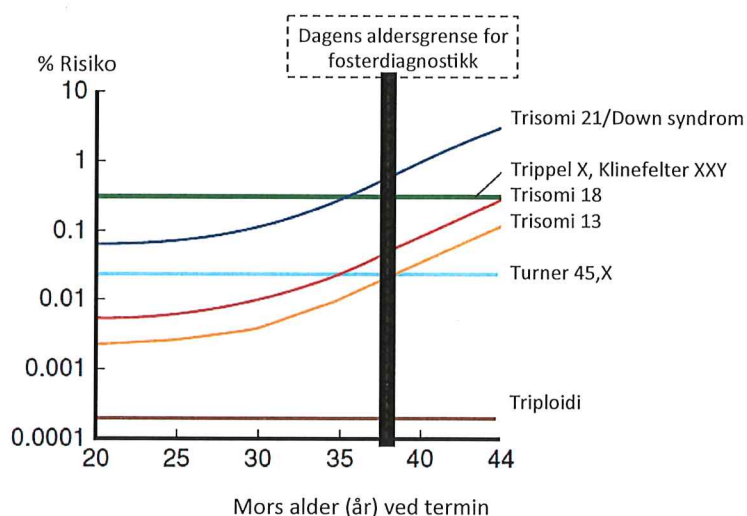
*Elen Siglen*

Elen Siglen,  
Genetisk veileder  
Leder NORSK SELSKAP FOR  
HUMAN GENETIKK

**Vedlegg til hørings svar fra NFMG og NSHG om  
endringer og manglende endringer i Bioteknologiloven:**



**Figur 1** Mødre 28-46 år ved fødselstidspunkt i Norge årene 1972-2018  
Tall hentet fra Statistisk Sentralbyrå, September 2019



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

Utdypende tekst til Figur 1 og Figur 2 i vedlegget:

Gjennomsnittlig alder for mor ved barns fødsel var 31,1 året 2018 i Norge (Figur 1).

Mors alder ved første fødsel har økt jevnlig i Norge fra 23-24 år i 1970-årene, 24-25 år i 1980-årene, 25,5-27 år i 1990-årene, til 27-28 år i perioden 2000-2010 og 28-29,5 år de siste årene 2010-2018.

Sammen med synkende fødselstall generelt og i de yngre aldergruppene spesielt har andelen som har rett på fosterdiagnostikk på grunn av alder økt blant gravide i Norge. Andelen har økt fra 1/50 på 80-tallet til nærmere 1 av 10 gravide per i dag. Fødende kvinner i aldersgruppen 38-49 år har økt fra 1091 kvinner år 1983 (året da rundskrivet om alderskriteriet kom) til så mange som 4597 kvinner i fjor, år 2018 (Figur 1), hvilket tilsier at antall gravide kvinner som har rett på tilbud om fosterdiagnostikk nå er 4 ganger høyere sammenliknet med for 35 år siden da alderskriteriet først ble innført.

Fødende kvinner i aldersgruppen 35-37 år har økt fra 1892 kvinner året 1983 til så mange som 5636 kvinner i fjor, år 2018. Dette er en 3 ganger økning de siste 35 år. Og vil også si at mange flere gravide kvinner enn tidligere har fått økt risiko for trisomier (Se Figur 2). Kvinner i aldersgruppen 35-37 år har ikke rett på fosterdiagnostikk i Norge. Vi er kjent med at mange gravide i denne aldersgruppen og yngre kvinner tester seg privat med tidlig-ultralyd og NIPT, men det finnes ikke offisielle tall på dette.