

Innspill til evalueringen av
bioteknologiloven

Desember 2011



Bioteknologinemnda

Innhold

Innledning.....	3
Paragraf 1-1. Lovens formål.....	7
Paragraf 1-2. Lovens virkeområde.....	13
Kapittel 2. Assistert befruktning	42
Kapittel 2A. Preimplantasjonsdiagnostikk.....	61
Kapittel 3. Stamceller, kloning og forskning på befruktete egg (embryo).69	
Kapittel 4. Fosterdiagnostikk	85
Kapittel 5. Genetiske undersøkelser av fødte	105
Kapittel 6. Genterapi	134
Kapittel 7. Generelle bestemmelser	136

Innledning

I brevet fra Helse- og omsorgsdepartementet mottatt den 6. juni 2011 ble Bioteknologinemnda bedt om å gjennomgå Helsedirektoratets rapport *Evaluering av bioteknologiloven. Status og utvikling på fagområdene som reguleres av loven*, og i tråd med Bioteknologinemndas mandat vurdere og drøfte de samfunnsmessige og etiske spørsmålene som reises i relasjon til de temaene som rapporten omhandler.

Etter å ha gjennomgått rapporten har Bioteknologinemnda valgt å knytte sine innspill til de enkelte kapitlene og paragrafene i loven.

Moderne bioteknologi

Moderne bioteknologi er inne i en tid med store muligheter, og det er spesielt i kombinasjon med informasjonsteknologi at vi nå ser en enorm utvikling. Det skyldes ikke minst at kompleksiteten i biologiske systemer nå kan studeres og benyttes på helt nye måter på grunn av enorm kapasitet for dataanalyser. Videre gir økte muligheter for deling av informasjon det mulig for forskere og andre å samarbeide om forsknings- og utviklingsprosjekter på helt nye måter. Veien fra ny kunnskap til anvendelse blir kortere og kortere.¹

Pådriverne i teknologiutviklingen fokuserer med rette på de positive sidene ved utviklingen. Forskere tar i bruk teknologien for å øke kunnskapsgrunnet og legge til rette for ny bruk av teknologien som kan komme mange til gode. Teknologiutviklere lager bedre og bedre utstyr som gjør det mulig å ta i bruk teknologien på stadig nye områder. Næringsutvikling er viktig både for å gi oss nye produkter og for å skape vekst og nye arbeidsplasser.

Samtidig har moderne bioteknologi anvendt på mennesker i noen tilfeller et potensial for å kunne gi negative konsekvenser for både samfunnet, familier og enkeltpersoner. Dette gjelder spesielt de områdene som er regulert av bioteknologiloven i dag: assistert befruktning, stamceller og kloning, fosterdiagnostikk, genetiske undersøkelser og genterapi. Hvordan man vurderer mulige ulemper og skadeeffekter ved ulike bruksområder, er avhengig av hva man mener står på spill, og hvordan man mener det bør håndteres. Det er viktig å evaluere og oppdatere bioteknologiloven jevnlig fordi teknologien utvikler seg raskt og tas i bruk på stadig nye felter.

Bioteknologinemnda har en spesiell rolle i å belyse etiske aspekter og samfunnsmessige konsekvenser ved bruk av moderne bioteknologi. Bioteknologinemndas arbeid med evalueringen av loven er preget av de store vitenskapelige gjennombruddene som er skjedd siden forrige evaluering av bioteknologiloven. Gjennombruddene er blant annet kommet innen kunnskapen om menneskets genom, reprogrammering av celler og fosterdiagnostikk før 12. uke av svangerskapet. Dessuten har vi fått et mer og mer globalt marked for helsetjenester.

¹ Se for eksempel www.sagebase.org for et eksempel på ny type forsknings- og innovasjonsstruktur for årsaksforskning i kombinasjon med utvikling av legemidler.

Kunnskap om menneskets genom

Den 26. juni 2000 var en merkedag: Det humane genom, *The Code of Life*, var sekvensert og lagt i database for videre analyse. Dette markerte et tidsskille innen medisinen. Hundrevis av forskere over hele verden hadde samarbeidet, og millioner av dollar var brukt for å sekvensere kromosomene våre. I februar 2001 ble de første analysene presentert i tidsskriftene *Nature* og *Science*. Deretter fulgte sekvenseringen av ris-genomet i 2002. Så langt var man kommet da bioteknologiloven ble evaluert forrige gang. Kartleggingen av menneskets arvemateriale er en av vår tids største forskningsbragder, men det er først nå, ti år etter, at vi ser effektene komme innen forskning, diagnose og behandling. Derfor må vi tenke annerledes om hvordan den genetiske forskningen skal og bør utføres.

I dag blir genomet til tusenvis av enkeltpersoner kartlagt (sekvensert) på verdensbasis, og det tar fra noen timer til dager avhengig av hvor omfattende og grundig sekvenseringen skal gjøres. Kartleggingen av genomer gir ny innsikt i genetiske årsaker til sykdom, i det genetiske grunnlaget for menneskelige egenskaper og i sammenhenger mellom arv og miljø. Det er nå også mulig å sekvensere hele arvestoffet (helgenomsekvensering) til pasienter som kommer til behandling, og til deltakere i forskningsprosjekter. Prisen har nå kommet under den magiske grensen på tusen amerikanske dollar, noe som i seg selv var en fremtidsdrøm da det humane genom-prosjektet ble startet. Det gjør at sekvenseringen er blitt masseproduksjon. Et eksempel er Beijing Genome Institute (BGI), som har etablert et europakontor i Danmark for å sekvensere genomer for danskene mot betaling. National Institutes of Health (NIH) i USA og Sanger Institute i Storbritannia finansierer en del sekvenseringsprosjekter. Dataene lagres i en database for forskning og deles med andre forskere.

I de første årene etter at det humane genom ble analysert, og andre arter også ble sekvensert, så forskerne etter likheter mellom dyreracer og mennesker for å finne husholdningsgenene, de genene som koder for de basale prosessene i cellene og som har blitt med oss opp gjennom evolusjonen. Forskningsstudier viste hvor store likheter det var mellom oss til tross for at vi ser så forskjellige ut. «Vi er alle afrikanere», var konklusjonen. Interessen for å bruke gendata til slektsforskning økte. På Island bygde firmaet deCode Genetics opp en biobank med blodprøver fra befolkningen og koblet DNA-analyser med slektstre.

Etter at hele arvematerialet til mennesket var sekvensert, var ikke veien lang til å sekvensere enkeltindivider. Den enkeltes risiko for sykdom kunne analyseres ut fra det man visste om hvilke genvarianter som hadde noe å si for bestemte sykdommer. Resultatene fra slike analyser kan likevel raskt endre seg etter hvert som man får ny kunnskap. Analyse av genvarianter gir også nye muligheter for identitetsfølelse og samhörighet i slekter og befolkningsgrupper med like genvarianter, som gir opphav til spesielle egenskaper eller sykdommer.

Synet på og forståelsen av genetikken og genomet vårt har også forandret seg gjennom den nye kunnskapen vi har fått både ved å lese genene våre og finne ut hvordan de er organisert på kromosomene. Genetikken er på mange måter blitt mye mer komplisert. Omtrent 20 prosent av genene våre finnes for eksempel i mer enn to kopier, og reguleringssekvenser for

et spesielt gen kan befinne seg langt unna selve genet på kromosomet, eller til og med på et annet kromosom. Vi arver ikke bare baserekkefølgen i genene (mendelsk arv), men også i noen grad mønsteret for inaktivering av noen gener. Dette inaktiveringsmønsteret (epigenetikken) endres også gjennom livet, og påvirkes av miljø og livsstil.

Vi registrerer også at holdningen til bruken av den nye kunnskapen endres, og at meningene er delte når det gjelder genomet vårt. Disse forskjellene gir også forskjellige holdninger til reguleringen av bruken av genomdata.

Over 99 prosent av den totale arvemassen hos oss mennesker er lik. Arvemassen tilhører oss alle, og vi kan si at den tilhører menneskeheten. Om man fokuserer på denne store likheten mellom oss, kan man innta en annen holdning til bruken av gendata enn om man fokuserer på det som er forskjellig. Det er registrert omtrent 3 millioner genvarianter spredt rundt omkring på kromosomene våre, og omtrent 0,1 prosent av genene våre er forskjellige. På denne måten blir hver enkelt persons genom unikt.

At våre holdninger til ulike typer forskning og risikoen forbundet med det er forskjellige, er utgangspunktet for at det skal være frivillig å delta i forskningsprosjekter. Vi har forskjellig syn på genetikkens betydning og ulike holdninger til genomet vårt. Noen vil *ikke* bli spurt før de blir med i et forskningsprosjekt, noen vil spørres for å bli vist respekt, andre vil spørres fordi de ikke vil delta av forskjellige grunner. Et argument for at *alle* bør bidra til forskning med sine genomer, er at vi alle er en del av menneskeheten og har genomet til låns. Et annet argument for at alle skal med, er at vi nyter godt av et helsevesen som er bygd på tidligere pasienters bidrag, og at fordi dette er offentlig, og derfor vårt i fellesskap, er det noe alle skal være med på. Noen mener også at forskningen dermed blir bedre. Man kan også mene at det fundamentale i et demokrati er at det skal være rom for forskjellige syn og at det skal være lov å ikke delta i forskning. Noen mener at genomdata (gensekvensen) er helt unike data fordi dette er noe man ikke kan gjøre noe med, og at neste generasjon må kunne ta egne valg når det gjelder innsyn og spredning av data om sin unike genkombinasjon. Andre er redd for at sensitive opplysninger om dem skal komme på avveie. Det er fullt mulig å ha en prinsipiell holdning om at folk bør stille opp i forskning i utgangspunktet, men at det likevel skal være en selvfølge at folk blir spurt. Dessuten kan forskningsprosjekter være høyst ulike, og slett ikke alle prosjekter vil være av det gode.

Reprogrammering av celler

I løpet av det siste tiåret har stamcelleforskningen virkelig gitt ny kunnskap om spesialiseringen, eller differensieringen, av celler. Særlig viktig er kunnskapen om hvordan man kan få spesialiserte celler til å bli til helt andre celletyper. Ved å enten genmodifisere eller behandle stamceller fra voksne (adulte stamceller) med forskjellige vekstfaktorer har det blitt mulig å styre utviklingen av spesialiserte celler slik at de endrer genuttrykket og blir til den celletypen man ønsker.

Sædceller har blitt laget fra vanlige somatiske celler i mus, som er et av modelldyrene for mennesket. Spesielt interessant for evalueringen av bioteknologiloven er spørsmålet om det i nær fremtid blir mulig å lage uendelig mange eggceller fra vanlige somatiske celler også hos

mennesket. Å omprogrammere normale, vanlige celler, som for eksempel fibroblaster, vil også gjøre det mulig å reparere skadet vev. Det vil i så fall gi helt uante muligheter for seleksjon og for genmodifisering av eggcellene.

Fosterdiagnostikk før 12. uke av svangerskapet

Det er nå mulig å få viktig informasjon om kommende barns egenskaper gjennom en blodprøve fra mor før 12. uke av svangerskapet. Dette er en test uten risiko for barnet som har stor nøyaktighet i prøvesvaret. En slik blodprøve kan kanskje med tida sendes i posten, og fosterdiagnostikk vil da kunne gå helt utenom det etablerte og kontrollerte systemet med kvalitetssikring og veiledning knyttet til spesialisthelsetjenesten. Vil folk da velge å ta abort på fostre med spesielle sykdommer eller uønskete egenskaper innen grensen for selvbestemt abort?

Globalt marked for helsetjenester

Det er blitt et globalt marked for helsetjenester. Folk kjøper gentester og farskapstester over internett etter å ha vurdert priser og kvalitet så godt som mulig. Godt informerte personer med relativt godt råd er svært interessert i å bruke pengene sine på helse og velvære. De kjøper helsetjenester og plastisk kirurgi som man ellers må bekoste selv i Norge, for å få raskere behandling og slippe å stå i helsekø.

Vel så interessant når det gjelder bioteknologiloven, er muligheten for å kjøpe tjenester som ikke er tillatt i Norge. Dette er aktuelt innen reproduksjonsturisme, der folk som ellers ikke får tilbud om assistert befruktning, kan kjøpe tjenester i land som ikke vurderer om de kommende foreldrene er egnet. De kan kjøpe egg og sæd fra kommersielle aktører og leie livmor (surrogati).

Bioteknologinemnda mener at det at noe er tillatt i et annet land, ikke er god nok grunn til at det skal være tillatt i Norge. Hvis Norge skulle tillate noe med en slik begrunnelse, ville det ført til at vi ville ha de mest liberale lovene på alle områder. Bioteknologinemnda mener at vi i vårt samfunn til enhver tid må vurdere selvstendig av hva som vil være de etiske og samfunnsmessig beste løsninger for oss.

Paragraf 1-1. Lovens formål

Innledning

Bioteknologilovens formålsparagraf er slik:

§ 1-1. Lovens formål

Formålet med denne loven er å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv.

Ved tidligere evalueringer av loven har ikke formålsparagrafen blitt endret. Dette skyldes trolig at formålsparagrafen har intensjoner det har vært ansett som viktig å holde fast ved. Likevel mener Bioteknologinemnda at det er grunn til å gjøre noen språklige justeringer som kan la seg forene med å beholde de gode intensjonene i formålsparagrafen.

Bioteknologinemnda har også diskutert om det er behov for en mer omfattende revidering av formålsparagrafen. Det har vært påpekt, fra ulike hold, at bruken av bioteknologiloven i forskning og klinikk kan oppleves som inkonsistent når en tar utgangspunkt i formålsparagrafen, det vil si når formålsparagrafen møter de juridiske formuleringene i de enkelte bruksområder for bioteknologien. (Dette tydeliggjøres i kapittelet om fosterdiagnostikk med abort som utfall, begrensning i hvem som kan bli foreldre utfra kriterier som ta hensyn til kommende barn og ikke foreldrenes ønsker og behov).

Inkonsistens er imidlertid en kjent problemstilling innen etikken. Dersom man skal være helt konsistent, vil det kun være forbudslinjen eller tillate alt som vil være konsistent. De færreste føler seg imidlertid hjemme i disse ytterlighetene. I stedet brukes en blanding av ulike moralfilosofiske argumenter for å finne frem til hvor grensene bør gå. På mange måter kan man kalle dette etisk begrunnede pragmatiske løsninger på ekte dilemma.

Bioteknologinemnda mener at formålsparagrafen ikke bare er viktig rent politisk, men at den også bør oppfattes som en prinsipiell ramme for hvordan man forstår de andre paragrafene i loven. Vi mener derfor det er viktig å se om formuleringene eller ordlyden i formålsparagrafen over tid har fått en litt annen betydning, eller en annen relevans for de områdene loven regulerer.

Menneskerettigheter og menneskelige rettigheter

Vi antar at uttrykket «menneskelige rettigheter» i bioteknologilovens formålsparagraf er synonymt med menneskerettighetene slik de er omtalt i grunnlovens paragraf 110c, menneskerettsloven og en rekke internasjonale konvensjoner som er gjort gjeldende som norsk lov. Med den store betydningen menneskerettighetene i dag har i norsk rett, er det etter Bioteknologinemndas mening riktig å vise til disse i bioteknologilovens

formålsparagraf. Selv om menneskerettighetene sjelden gir presise anvisninger for hvordan moderne bioteknologi skal reguleres, angir de en rekke relevante prinsipper.

Formen «menneskelige rettigheter» er imidlertid lite brukt på norsk og kan skape unødvendig uklarhet. Bioteknologinemnda anbefaler derfor å erstatte dette uttrykket med det mer kjente og presise «menneskerettighetene».

Utnyttes til beste for mennesker

Bioteknologinemnda foreslår at ordet «utnyttes» erstattes med «anvendes», «benyttes» eller «brukes», fordi dette er ord som ikke gir negativ assosiasjoner til at bioteknologien «utnytter». Bioteknologien gir mange muligheter og goder for mennesker når den benyttes innen medisinen.

De fleste vil være enige i at bioteknologien bør benyttes «til beste for mennesker», som det står i formålsparagrafen. Samtidig kan det som er til beste for ett menneske, være til ulempe for et annet. Med andre ord kan det være betydelige interessekonflikter ved bruk av moderne bioteknologi. Videre er det ofte uenighet om hva som er til menneskers beste, ikke minst når det gjelder barn og ufødte som ikke selv kan ta stilling til spørsmålet.

For å anerkjenne slike utfordringer kan man på den ene siden vurdere å erstatte ordene «utnyttes til beste for mennesker» med den mer nøkterne formuleringen «utnyttes til å møte menneskelige behov». På den andre siden kan man da risikere å fjerne seg fra hensynet om å se alle mennesker som et mål i seg selv og ikke kun som et middel for å møte menneskelige behov hos andre. Filosofen Immanuel Kant har formulert dette hensynet gjennom sin pliktetik, slik som her i *det kategoriske imperativ*: «Man bør handle slik at begrunnelsen for handlingen skal kunne bli gjort til en allmenn lov». I denne sammenhengen mener enkelte nemndsmedlemmer at det viktige med formålsparagrafen er at den skal vise vei ved å fokusere på riktige intensjoner, og at det ikke holder med konsekvenstenking.

Et samfunn der det er plass til alle

Det er vanskelig å vite nøyaktig hva som ligger i uttrykket «et samfunn der det er plass til alle», blant annet fordi bioteknologien i seg selv har potensial til å utvide hvem som kan innlemmes i «alle», for eksempel gjennom assistert befruktning. Med de nye bioteknologiske metodene, kan flere grupper få barn, til stor glede både for foreldrene og barna. Personer med dårlig sædkvalitet, tette eggledere eller funksjonshemming har blitt inkludert gjennom bruk av bioteknologi. På denne måten får flere og flere muligheter for gode liv.

Dilemma oppstår imidlertid hvis «alle» betyr at det er en plikt å hjelpe flest mulig til å få barn ved hjelp av moderne bioteknologi, med de konsekvensene dette vil ha for barna.

Samtidig som bioteknologien kan bidra til at flere får barn, og at flere syke får bedre behandling, kan bioteknologien også benyttes til å velge vekk barn med uønskede, arvelige sykdommer eller egenskaper. Det kan gjøres ved å genteste seg og deretter benytte

preimplantasjonsdiagnostikk, eller ta fosterdiagnostikk og deretter abort hvis fosteret har arvet sykdomsgenet. Dersom «alle» også omfatter potensielle individer som ville blitt født hvis moderne bioteknologi ikke var tilgjengelig, kan det hevdes at slik bruk av bioteknologi strider mot målet om «et samfunn der det er plass til alle». Det er derfor vanskelige etiske, juridiske og politiske hensyn som må veies mot hverandre.

Bioteknologinemnda mener at det viktigste argumentet for å beholde uttrykket «et samfunn der det er plass til alle», er at det gir en overordnet etisk retning og veiledning for å tolke resten av loven som vil kunne gå tapt om dette uttrykket blir tatt ut. En kort formålsparagraf kan vanskelig gi presise retningslinjer, mens formuleringen om et samfunn der det er plass til alle, ivaretar hensyn som mange legger vekt på når de vurderer hvordan moderne bioteknologi skal tas i bruk.

Diskriminering på grunnlag av arveanlegg

Bioteknologinemnda mener formålsparagrafens henstilling om at bioteknologi skal benyttes «uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg», er utfordrende å tolke. Et menneskes arveanlegg er avgjørende for hvordan vi *kan bli* både fysisk og mentalt, men ikke hvem vi *er*. Våre egenskaper er også formet av forskjellige typer miljøpåvirkninger gjennom livet vårt. Vi er blitt som vi er, gjennom en blanding av arv og miljø. Medisinsk diagnose og valg av behandling vil derfor i varierende grad måtte ta hensyn til at pasientens tilstand skyldes både genetikk og miljøpåvirkning. Her vil variasjonene mellom oss til dels være store. Det er derfor urealistisk å forvente at bioteknologi blir benyttet uten *noen* form for forskjellsbehandling på grunnlag av arveanlegg. Hvor grensene går for forskjellsbehandling som bidrar til eller motvirker diskriminering, kan det derimot råde ulike oppfatninger om.

Formålsparagrafen bør imidlertid ses i sammenheng med de forskjellige bestemmelsene i loven. Når det gjelder fødte mennesker, er det genetisk informasjon om risiko for fremtidig sykdom som er spesielt regulert, sykdom som kan oppstå langt fram i tid og i sjeldne tilfeller først i senere generasjoner (for eksempel fragilt x-syndrom). Dette betyr at noen ikke blir syke, mens andre i varierende grad vil bli syke uten at man kan forutsi nøyaktig når sykdommen vil inntreffe, eller hvor alvorlig sykdommen vil bli.

Når det gjelder fosterdiagnostikk og preimplantasjonsdiagnostikk, åpner loven for å velge bort fostre med alvorlig, arvelig sykdom. Hvor skillet skal gå for hva som er alvorlig sykdom, er omdiskutert, og har stor betydning for om enkelte familier får tilbud om fosterdiagnostikk og innvilget abort eller ikke. Et eksempel på hva vi mener med en saklig begrunnet forskjellsbehandling, og ikke diskriminering, kan være at pasient A og pasient B har samme symptom, mens en gentest viser at det er forskjellige årsaker til symptomet. Behandling vil være effektivt bare for pasient A, og pasient B blir derfor ikke behandlet. Uten genetisk testing ville pasient B også ha fått behandling, men uten å bli kurert. Det kan tenkes at beslutningen kan være til ulempe for pasient B fordi hun går glipp av placebo-effekten av behandling eller mister håp om bedring. Det kan også tenkes at det er en mulig, men mindre sannsynlig, effekt av behandlingen også for pasient B som hun går glipp av.

Mange aksepterer denne formen for begrunnet forskjellsbehandling. Men hvor sannsynlig skal det være at pasienten helbredes, for at en behandling skal tilbys? Må det være mer enn 50 prosent, eller mer enn 80 prosent, sannsynlig at behandlingen har god eller kurerende effekt? Skal kostnadene for behandlingen ha noe å si?

Det er også et spørsmål om medisinsk kunnskap om sannsynligheten for å få en sykdom skal kunne benyttes i en ansettelsesprosess med helsekrav? Skal det for eksempel være forbud mot å være flyver for personer som har arvelig høy risiko for brå hjertestans eller andre risikogener?

Det finnes mange potensielle konflikter som dreier seg om forskjellsbehandling som kan sies å være godt begrunnet. Bestemmelsen mot diskriminering på grunnlag av arveanlegg gir i seg selv ingen retningslinjer for hva som er forskjellen på diskriminering og forskjellsbehandling som bidrar til å fremme likestilling. Men den legger som føring at de konkrete bestemmelsene i bioteknologiloven skal tolkes i dette lyset.

En annen innvending mot å fjerne punktet om diskriminering på grunnlag av arveanlegg, er at det er en viktig begrunnelse for lovens bestemmelser om forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten. Flere andre land har de siste årene utviklet lovverk mot genetisk diskriminering i forsikring og arbeidsliv.

Personlig integritet

I henhold til formålsparagrafen skal bioteknologi brukes med respekt for personlig integritet. Ot.prp. nr. 64 fra 2002–2003 forklarer hvordan begrepet personlig integritet skal forstås med basis i menneskeverdet:

Endelig kan også personlig integritet sies å være en utledning av tenkningen om menneskeverdet. Integritet må i denne sammenheng forstås som et uttrykk for at ethvert menneske har sitt *eget «livsrom» omgitt av «grenser» som ikke kan krenkes av andre uten at det øves utilbørlig vold mot vedkommende*. Integriteten krever respekt ikke bare for menneskers *alvorlige overbevisning*, men også for kroppsligheten i den mening at man unngår krenkende, fysiske overgrep [vår utheving].

Det er allikevel uklart hvordan personlig integritet skal forstås og hvilke konsekvenser bestemmelsen om personlig integritet skal ha i klinikk og forskning. Integritet kommer av det latinske ordet *integritatem*, som betyr helhet, intakt eller udelt, men på norsk har det fått betydningen selvstendighet eller ukrenkelighet.² Begrepet integritet er derfor relativt lett å forstå når det gjelder «kroppslig integritet», men hvordan skal man forstå «personlig integritet»?

Hvor langt strekker den personlige integriteten seg? Rommer personlig integritet også genetisk informasjon om oss og vår slekt? Kan din personlige integritet krenkes hvis en søster eller bror tar en genetisk test og forteller deg om resultatet? Kan integriteten krenkes

² Bokmålsordboka.

hvis en forsker eller lege vet mer om et område av en persons liv enn det personen vet selv, og deler denne informasjonen med andre? Eier vi vår egen pasientjournal fra fastlege og sykehus?

Er det opp til individet å definere når og hvordan den personlige integriteten har blitt krenket, eller skal vi operere med en form for normativ personlig integritet? Skal alle alvorlige overbevisninger respekteres like mye, uavhengig av innholdet i overbevisningene? Hvordan skal man løse konflikter mellom mennesker med motstridende alvorlige overbevisninger?

Vanskelighetene med å besvare slike spørsmål kan tale for å erstatte uttrykket «personlig integritet» med «personers selvråderett». Argumenter mot en slik endring er at personlig integritet viser til verdier som er viktige, selv om operasjonaliseringen av begrepet kan være vanskelig og konfliktfylt. Personvern er et hensyn som tillegges betydelig vekt i norsk lovgivning og samfunnsliv. Det dreier seg om retten til å begrense hvor mye kunnskap andre har om ens eget liv. Genetisk informasjon kan være av stor betydning for menneskers identitetsdannelse også der informasjonen ikke får direkte konsekvenser for eksempel for sykdomsdiagnose og behandling, eller for mulighetene på arbeidsmarkedet. Informasjonen kan for eksempel gjelde etnisitet, slektskapsforhold eller genetisk baserte personlighetstrekk. Personlig integritet er en av verdiene som bør være med i vurderingen av hvordan moderne bioteknologi skal tas i bruk. Derfor mener Bioteknologinemnda at det som står om personlig integritet i bioteknologiloven, bør beholdes slik det står.

Vår vestlige kulturarv

Formålsparagrafens henvisning til «vår vestlige kulturarv» er omdiskutert i vårt flerkulturelle samfunn. Hva er vår vestlige kulturarv? Hvilken geografisk region og tidsperiode sikter vi til? Viser formuleringen til kristne eller sekulære verdier? Står den vestlige kulturarv og dens verdier i opposisjon til andre kulturer eller verdier, eller faller den sammen med annen kulturarv og reflekterer universelle verdier? Bioteknologinemnda har vurdert om vi i stedet kunne benyttet betegnelsen «allmenn moral». Et argument mot en slik endring er at «allmenn moral» er et enda åpnere og mer upresist uttrykk enn «vestlig kulturarv». Finnes det noen «allmenn moral» i et multikulturelt samfunn?

En utfordring kan være å se at selv om det som bare jeg ønsker å gjøre, ikke er noe problem for samfunnet, kan det være et dilemma hvis jeg dermed må akseptere at alle andre mennesker gjør akkurat det samme. Kants kategoriske imperativ har vært uttrykt i forskjellige former og har vært sentralt innenfor den vestlige etikken. En form av det kategoriske imperativ er *universaliseringsprinsippet*: Du skal «handle slik at maksimen (regelen) du handler etter, skal kunne bli gjort til en allmenn lov».

I forbindelse med formålsparagrafen er kanskje *humanitetsformuleringen* den viktigste. Den sier at «du skal aldri behandle mennesket (deg selv eller andre) bare som et middel, men alltid også som et mål i seg selv». Denne formuleringen er uttrykk for menneskeverdet vårt, og en sentral del av vår kulturarv.

Det er viktig med etiske kjøreregler som over tid har holdt seg som gode verdier, for eksempel medmenneskelighet, empati og respekt for det enkelte mennesket. Nemnda mener også at det er viktig å få fram at det ikke er snakk om å anerkjenne alt som kan defineres som kultur, og som dermed skal respekteres og gi grunnlag for beslutninger knyttet til medisinsk bruk av bioteknologi.

Siden lovene våre vedtas av Stortinget og det er snakk om norske lover, mener Bioteknologinemnda dilemmaet kan løses ved å fjerne «vestlig» og bare skrive «vår kulturarv» for å henvise til det norske samfunnet.

Bioteknologinemndas konklusjon:

Bioteknologinemnda har gått gjennom formålsparagrafen for å synliggjøre forskjellige argumenter både for å beholde formålsparagrafen slik den er, og for å endre den.

Etter Bioteknologinemndas mening er formålsparagrafen viktig både politisk og juridisk fordi den setter rammen for hvordan de andre paragrafene i loven skal forstås.

Bioteknologinemnda foreslår en språklig forenkling av formålsparagrafen:

NY § 1-1. Lovens formål

Formålet med denne loven er å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi anvendes til beste for menneskene i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje med respekt for menneskeverd, menneskerettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg, basert på de etiske normer i vår kulturarv.

Paragraf 1-2. Lovens virkeområde

§ 1-2. Lovens virkeområde

Loven gjelder humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. og omfatter assistert befruktning, forskning på befruktete egg og kloning, fosterdiagnostikk, genetiske undersøkelser av født og genterapi m.m.

Loven gjelder ikke for forskning som ikke har diagnostiske eller behandlingmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor opplysninger om den enkelte ikke føres tilbake til vedkommende. Unntatt fra dette er bestemmelsene i kapittel 3.

Loven gjelder ikke for obduksjon som faller inn under lov 9. februar 1973 nr. 6 om transplantasjon, sykehusobduksjon og avgivelse av lik m.m., kapittel II og sakkyndig likundersøkelse, jf. lov 22. mai 1981 nr. 25 om rettergangsmåten i straffesaker § 228.

Loven gjelder i riket. Kongen kan i forskrift bestemme at loven helt eller delvis skal gjelde for Svalbard og Jan Mayen.

Bioteknologinemnda diskuterer her områder som virker uklare i denne paragrafen, og områder der det er grunn til å vurdere endringer av språk eller innhold.

Humanmedisinsk bruk av bioteknologi

Loven gjelder for all humanmedisinsk bruk av bioteknologi. Ved gjennomgang av lovteksten er det åpenbart ikke samsvar mellom begrepsbruken i § 1-1 og § 1-2. Samtidig er det i loven ingen klare definisjoner verken på «bioteknologi» eller «medisinsk/humanmedisinsk bruk av bioteknologi». Om slike presiseringer er på plass, kan det være at andre omstridte forhold i loven vil være lettere å håndtere.

I praksis trekkes det også et skille mot forhold som befinner seg innenfor og utenfor helsetjenesten, uten at dette direkte støttes av loven. Lovens opprinnelig ganske smale virkefelt er med tiden blitt omfattende, og loven griper inn i forhold som reguleres av annen lovgivning, for eksempel innen personvern, forskning, barns rettigheter og familieliv.

Det vil være mange områder utenfor helsevesenet der det er behov for regulering av for eksempel gentester eller bruk av genetiske opplysninger, som forsikring, ansettelse, slektsgransking³, rettsmedisin og nå også partnervalg. Bioteknologinemnda mener derfor det er viktig at virkeområdet presiseres i paragraf 1-2.

Bioteknologinemnda mener at det må avklares hva som faller innenfor og utenfor lovens virkeområde og dermed om medisinsk bruk av bioteknologi utenom helsevesenet skal være forbudt, eller ikke regulert av bioteknologiloven. Bioteknologiloven har noen viktige forutsetninger om informasjon, samtykke og genetisk veiledning som det kan være viktig å ta med i en regulering for disse andre områdene.

³ Nasjonalt helsearkiv er etablert for kvalitetssikring og forskning. Registeret er personidentifiserbart og skal inneholde informasjon om hvor avdødes pasientjournaler befinner seg, og selve journalene. Bioteknologinemnda reiste spørsmål om bioteknologiloven burde gjelde fordi journaldata kan inneholde genetisk informasjon ha betydning (behandlingmessige konsekvenser) for slekten.

Betegnelsen «m.m.»

Betegnelsen «m.m.» kommer av at loven regulerer mer enn det som strengt tatt kan kalles bioteknologi, som ultralyd i fosterdiagnostikken. Begrunnelsen er at fosterdiagnostikken skal være regulert ett sted, og at ultralyd ofte vil være første trinn i utredningen for fosterdiagnostikk, selv om ultralyd i svangerskapsomsorgen ikke er en del av fosterdiagnostikkreguleringen. Vi drøfter ultralyd under kapittel 4 fosterdiagnostikk fordi det blir vanskelig å skille ultralyd fra fosterdiagnostikk hvis det blir tillatt med fosterdiagnostikk på indikasjonen uro.

Bioteknologilovens virkeområde for forskning

Helt fra bioteknologiloven kom i 1994, har forskningens plass i bioteknologiloven vært problematisk, og det har vært omstridt om, eventuelt i hvilken grad, og når bioteknologiloven omfatter forskning. Justisdepartementets lovavdeling avga derfor en betenkning om bioteknologilovens virkeområde og forskning i mai 1998. Bioteknologinemnda fremmet et forslag til Helsedepartementet om presisering av lovens virkeområde for forskning.⁴ En lovendring i tråd med nemndas anbefaling ble vedtatt den 21. desember 2000, og er videreført i loven fra 2003.

Bioteknologinemnda ga den 19. mars 2004 en omfattende høringsuttalelse om genetiske undersøkelser i forskning.⁵ Sosial- og helsedirektoratet ba Bioteknologinemnda vurdere prosedyrene for godkjenning av forskningsprosjekter der det utføres genetiske undersøkelser som faller inn under bioteknologiloven. Samtidig ba Bioteknologinemnda direktoratet vurdere om det i forbindelse med genetiske undersøkelser i forskningsprosjekter skulle kreves godkjenning for den enkelte undersøkelsestype/metode, og om det kunne være hensiktsmessig å gi en generell godkjenning for genetiske undersøkelser, der undersøkelsen knyttes til sykdom. I bioteknologiloven fra 2003 er godkjenningen av genetiske undersøkelser knyttet til sykdom eller sykdomsdisposisjon og ikke til undersøkelsestyper som tidligere (les om dette i kapittel 5).

I den videre oppfølgingen av tolkningen av virkeområdet for bioteknologiloven skrev Helse- og omsorgsdepartementet i et brev til Sosial- og helsedirektoratet den 7. juni 2005 om tolkningen av Ot.prp. nr. 64. (2002-2003) om forskning:

Lovens virkeområde foreslås presisert slik at lovens bestemmelse i utgangspunktet bare gjelder forskning hvor opplysningene føres tilbake til den enkelte. Det avgjørende skillet går mellom opparbeidelse av kunnskap og anvendelse av kunnskap..... Dersom loven skulle omfatte all forskning, også forskning som dreier seg om opparbeidning av kunnskap, ville det føre til en uhenktsmessig byråkratisering på områder hvor styringsbehovet er minimalt...

Bioteknologiloven gjelder bare for forskning som har diagnostisk eller behandlingsmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor det planlegges å føre opplysninger om den enkelte tilbake til vedkommende.

⁴ www.bion.no/filarkiv/2010/07/1999.02.03-regulering_av_forskning.pdf

⁵ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2004_03_19_SAK_170204_gentester_i_forskning_SHdir.pdf

I et brev datert 17.11.2005 fra Helse- og omsorgsdepartementet er gjeldende rett oppsummert, og oppsummeringen er også tatt inn i forarbeidene til helseforskningsloven:

- Ved genetisk forskning skal det gjøres en forhåndsvurdering av om forskningen som planlegges vil kunne få diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for den enkelte, dersom den gjennomføres.
- Dersom det er grunn til å tro at det i løpet av forsøksperioden kan genereres kunnskap som kan være av diagnostisk eller behandlingsmessig betydning for den enkelte, gjelder bioteknologiloven for forskningsprosjektet. Relevante bestemmelser for slike forskningsprosjekter er blant annet bioteknologilovens §§ 5-3, 5-4, 5-5, 7-1 og 7-2.
- Dersom forskeren vurderer det slik at forskningsprosjektet ikke kan få diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for den enkelte, faller prosjektet utenfor loven, med mindre forskeren likevel planlegger å føre opplysninger tilbake til forsøkspersonen.
- Dersom opplysningene faktisk føres tilbake til den enkelte, har han eller hun rett til genetisk veiledning etter bioteknologilovens § 5-5.
- Bioteknologilovens regler om genetisk veiledning innebærer at forskeren i forkant av genetiske studier bør etablere en beredskap for å kunne håndtere en situasjon med veiledningsplikt i tråd med bioteknologilovens bestemmelser. Omfanget av denne genetiske veiledningen avhenger av hvilken informasjon og hvilke opplysninger som gis tilbake.

Videre har Helsedirektoratet i enkeltsaker gjort tolkninger av hva disse punktene betyr i de aktuelle tilfellene⁶, men det er likevel fortsatt uklart for mange hvordan punktene skal tolkes. Bioteknologinemnda mener derfor at det haster med å utvikle en veileder for bruk av genomsekvensering, inkludert bruk i forskning, slik nemnda anbefalte i desember 2010.

Andre lover

Det er en rekke andre lover som også regulerer forskning, og som må ses i sammenheng med bioteknologiloven. I juli 2009 trådte helseforskningsloven i kraft. Bioteknologinemnda sa seg i sin uttalelse til helseforskningsloven enig i at det er mange lover forskerne skal forholde seg til, men mente at situasjonen ikke ville bli enklere for den enkelte forsker med helseforskningsloven.⁷ Det skyldes at selv om forskerne sender en søknad om godkjenning av et forskningsprosjekt til REK (Regionale etiske komiteer), har de selv fremdeles ansvaret for at forskningsprosjektene følger alle de aktuelle lovene: helseregisterloven, personopplysningsloven, behandlingsbiobankloven, bioteknologiloven og den nye helseforskningsloven.

⁶ Bioteknologinemnda har hatt brevene til orientering etter at nemnda i 2005 ba om å få prosjektene til orientering fremfor til godkjenning (etter § 5-3). Nemnda ønsket selv å ta opp prinsipielle problemstillinger som forskningsprosjektene reiser.

⁷ Brev av 2005-05-09 og 2005-06-15 til Helse- og omsorgsdepartementet avgitt høringsuttalelse til NOU 2005: 1 God forskning bedre helse, og dermed til utkastet til helseforskningslov.

Da helseforskningsloven ble vedtatt, gjaldt bioteknologiloven som før. Virkeområdet for forskning i bioteknologiloven skulle heller vurderes på nytt når bioteknologiloven skulle evalueres neste gang, det vil si nå i 2011.

Retten til innsyn og veiledning

Helseforskningsloven har som overordnet prinsipp at forskningsdeltakerne skal spørres før de blir med i et forskningsprosjekt eller før deres biologiske materiale eller helseopplysninger blir brukt til forskning. Dermed vet deltakerne hva som foregår, og har mulighet for innsyn og for å trekke seg. Ved siden av helseforskningsloven gir personopplysningsloven og helseregisterloven pasienter/forskningsdeltakere rett til innsyn i opplysninger om dem selv. Denne innsynsretten utløser en rett til forklaring og veiledning for deltakerne under bestemte forhold. I denne sammenhengen blir det derfor viktig å klargjøre hva som kreves av veiledning i de forskjellige typer forskningsprosjekt der det gjøres genetiske undersøkelser (se under kapittel 5 om veiledning).

Paradigmeskifte innen genomsekvensering

Bioteknologinemnda mener at vi nå er midt i et paradigmeskifte innen genomsekvensering. Økt tilgjengelighet og holdningsendringer når det gjelder gensekvensering, setter noe av rammen for evalueringen av bioteknologiloven som Helsedirektoratet ikke har tatt opp i sin evalueringsrapport.

Pris, tilgjengelighet og holdningsendringer

Prisene på sekvensering av genene er falt til under 1000 amerikanske dollar, og gratis programvare for analyse av data er tilgjengelig på internett. Tilgjengeligheten blir dermed dramatisk endret, spesielt siden man også gjennom samarbeid kan få sekvensert sitt materiale dersom resultatene lagres i utenlandske databaser og deles.

Men det viktigste i dette paradigmeskiftet er at sekvenseringsmaskinene blir så små og brukervennlige at de kan stå nærmest i et hvert forskningslaboratorium, og at programvare for analyse av datasekvensene er allment tilgjengelig gratis gjennom internett. Det lages rimelige løsninger for kopiering av DNA i alle laboratorier, og etter hvert vil lagring av syntetisk DNA og DNA-sekvensering kunne gjøres like rimelig.

Samtidig har høsten vist at det har skjedd en holdningsendring internasjonalt der det legges mer vekt på involvering av forskningsdeltakerne og dermed samtykke til forskning. Interessen for genetikken antas å øke i befolkningen etter hvert som kunnskapen øker (se under).

Nytte og konsekvenser

Med genomsekvensering er det blitt lettere å finne genetiske forskjeller som gir høyere risiko for sykdom, eller som korrelerer med bestemte egenskaper som væremåte eller evner. Genkartlegging er et fantastisk redskap for å forske på årsaker til sykdom. Den entusiasmen vi her kan ha, kan bli utfordrende når det medfører at det i offentlige utredninger loves «bedre helse»⁸. For å få bedre helse er det ikke nok å finne årsaker til sykdom på

⁸ Jf. rapportene *God forskning – bedre helse*, *Gode biobanker – bedre helse* og *Gode helseregistre – bedre helse*.

befolkningsnivå. En start er at folk må få tilgang til kunnskapen og kunne bruke den. Nyten i helsevesenet for den enkelte kommer først med den lenge bebudede skreddersømmen innen individtilpasset medisin både for behandling og forebygging. Dette kan medføre at de spesielt interesserte ønsker å hente ut sine sekvensdata fra forskningsprosjekter eller sykehus for selv å kunne analysere dem eller få dem analysert, slik at de kan benytte informasjon om sine risikogener til å forebygge sykdom. Kommersielle aktører tilbyr genetiske selvtester, som folk også ønsker å benytte til å forebygge sykdom eller bare for å tilfredsstille nysgjerrigheten.

Genomsekvensering vil også ha betydning innenfor bærerdiagnostikk og dermed fosterdiagnostikk. I denne sammenhengen kan vi snakke om «gode» eller «dårlige gener». Siden vi statistisk sett alle er bærere av recessive sykdommer, er det flaks og uflaks i livets lotteri som avgjør om vi blir syke på grunn av gener vi har arvet fra foreldrene våre, eller fordi vi har vært utsatt for miljøpåvirkninger som har gjort at forskjellige genetiske disposisjoner gir seg utslag i sykdom.

Sekvensere én eller flere ganger?

Rimelig sekvensering vil også gi helt nye muligheter for epigenetiske studier. Kunnskapen om epigenetikken vil medføre at forskere ikke bare ønsker å kartlegge baserekkefølgen i genomet vårt, men også å studere hvordan genomet faktisk fungerer, dvs. det dynamiske samspillet mellom gener og miljø. Forskerne vil ønske å sekvensere genomene opptil flere ganger for å studere miljøpåvirkninger. Dette krever en helt annen tilnærming enn hvis genomet vårt skal sekvenseres én gang for alle for så å lagres til seinere bruk. Sekvenseringen blir ikke lenger en engangsinvestering som krever stor lagringskapasitet.

Strategi for Norge

Norge har et offentlig helsevesen og en befolkning som er velvillig innstilt til forskning. Det har i de siste årene vært investert om lag 200 millioner kroner i bruk av biobanker. Gjennom følgeforskningsmidler er det for de nærmeste årene bevilget omlag 100 millioner kroner til bruk av helseregistre og biobanker. Befolkningens helsedata blir dermed en forskningsressurs. Vi vil også måtte svare på hvordan regnskapet over gevinster og ulemper blir for de som deltar med sine helsedata og genetiske opplysninger.

Internasjonalt går utviklingen innen genomsekvensering i en mer forbrukerorientert, desentralisert og demokratisert retning. Derfor er det viktig at vi gjør de rette valgene når vi nå bygger forskningsinfrastruktur i form av helseregistre og biobanker som tar hensyn til dette.

I denne situasjonen er det viktig at Forskningsrådet og myndighetene følger utviklingen tett. I Norge finnes det i dag laboratorier som gjør genomsekvensering ved Radiumhospitalet, Ullevål, Sentralsykehuset i Telemark, Høgskolen i Bodø og St. Olavs Hospital, og teknologien er under oppbygging i Bergen og Tromsø. Desentralisering av teknologien er en trend både i vårt naboland Sverige, og ellers i Europa.⁹ Spørsmålet er om de store investeringene som nå gjøres, allerede er basert på gårsdagens tankegang med sentralisering og store enheter, fremfor å tenke desentralisering, tilgjengelighet og involvering for pasienter (se brev fra Helse Vest datert 14.10. 2011, og fra Sentralsykehuset i Telemark og St. Olavs Hospital i

⁹ www.pathogenomics.bham.ac.uk/hts

samme sak; protester på en tankegang om sentralisering av genomsekvensering). Bioteknologinemnda mener at ved evalueringen av bioteknologilovgivningens må også norske helsemyndigheter ha en evaluering av sin strategi for å vurdere om den er i tråd med dagens situasjon og den videre utviklingen.¹⁰

Forskjellig syn på genomet

At vi har forskjellig syn på, eller tilnærming til, genomet vårt, har også betydning for reguleringen av genetisk forskning. For noen er utgangspunktet for deres syn på genomet at den genetiske informasjonen ikke er vesentlig annerledes enn andre forhold som bidrar til vår identitet, personlighet og helse. Tvert i mot kan genetisk informasjon ses på som noe vi har felles, og som er typisk for nettopp det å være menneske. Det ligger da til rette for at genetisk informasjon kan behandles på linje med annen helseinformasjon om oss.

Genomsekvensen representerer i så måte bare en glidende utvikling. Man kan si at en solidarisk eller altruistisk holdning til bruk av genomet kan være at vi alle praktiserer full åpenhet for å alminneliggjøre at vi alle er bærere av risikogener.

Men vi kan også gjøre det motsatte, det vil si å ikke ha åpenhet om gendata, for å beskytte dem som har et annet syn og ta hensyn til det disse personene betegner som genetisk sårbarhet. For disse personene er nettopp det at *alle* genene eller hele genomet kan analyseres, det viktige. Dette får betydning for fremtidige barn, familie og identitetsfølelsen til den enkelte. For denne gruppen vil økt bruk av genomsekvensering øke risikoen for at man kan identifiseres gjennom slektninger. Men selv om man er positiv til å være åpen som sine gendata, trenger ikke det å bety at man ønsker at dataene deles internasjonalt og legges ut på internett, slik at de ikke kan tilbakekalles. Her vil folk trekke grensene forskjellig.

Bruken av sekvensering utklasser etter hvert andre metoder for genetiske analyser. Fordi man her befinner seg ved forskningsfronten, er det usikkert hvilke muligheter for ny kunnskap og etiske utfordringer vi kommer til å møte. I denne sammenhengen er det derfor viktig at lovverket allerede i dag definerer genetiske data som sensitiv informasjon, på samme måte som helseopplysninger (les mer om dette i kapittel 5).

Menneskerettigheter og personvern

Norge har undertegnet flere viktige internasjonale avtaler som har betydning for medisinsk bruk av bioteknologi og bruk av genetiske opplysninger i forskning (Helsinkideklarasjonen, FNs menneskerettskonvensjon, Europarådets konvensjon om menneskeretter og biomedisin og UNESCOs verdenserklæring om bioetikk og menneskerettigheter). Dette har gitt føringer for gjeldende lovverk som har betydning for medisinsk bruk av bioteknologi. Siden forrige evaluering av bioteknologiloven har helseforskningsloven trådt i kraft (2009) med påfølgende endringer i annet relevant, tilgrensende lovverk som (behandlings)biobankloven og helseregisterloven. Det ble imidlertid i denne sammenhengen bevisst ikke trukket opp noen grense mot bioteknologiloven, men det ble presisert når bioteknologiloven ville gjelde.¹¹ Dette er blant annet én av grunnene til at det nå er stor usikkerhet om bruk av genetiske data

¹⁰ Se spesielt korrespondanse fra Helse Vest datert 14.10 2011, med oppfølging fra Sentralsykehuset i Telemark og St. Olavs Hospital på søknaden fra Helse Sør Øst datert 31.08 21011 om nasjonal behandlingstjeneste – dypsekvensering – genetisk diagnostikk med high throughput DNA-sekvensering.

¹¹ Helseforskningsloven Ot.prp. nr. 74 2006-2007 s. 16.

i forskning, og hvordan vi skal bruke resultatene fra forskningsprosjektene. Det er blant annet et spørsmål hva som skal skje når pasienter forlanger innsyn i sine gendata etter personopplysningsloven. Et annet spørsmål er om forskere kan dele forskningsmateriale med utenlandske aktører uten å spørre dem som har gitt materialet, først.

Enkeltindividers rettigheter i forskning kan settes til side dersom forskningen er av vesentlig interesse for samfunnet. Dette er drøftet i helseforskningsloven. Det sentrale spørsmålet her er hva som er vesentlige eller særlig sterke samfunns- eller forskningshensyn (se avsnittet under om samtykke). I denne forbindelse pågår det en debatt i etikkmiljøene om hvorvidt menneskerettighetserklæringens artikkel 3 utfordres.

Genetisk integritet

Da helseforskningsloven ble vedtatt i Stortinget, ble det tatt inn i loven at forskningsdeltakernes integritet skulle tas hensyn til på linje med deres velferd dersom de forskningsetiske komiteene skulle gi unntak fra innhenting av samtykke. Genetisk integritet for en enkeltperson kan innebære vern av sensitiv informasjon, retten til å ikke vite, at andre ikke vet osv. Genetisk integritet kan også være aktuelt å vurdere for grupper som deltakerne tilhører, for eksempel en etnisk gruppe.

Dersom genomsekvensering i biobankforskning foregår med REKs godkjenning, men uten at folk er informert eller har mulighet til å uttrykke ønske om å være med eller ikke, vet man fra studier i Norge¹² og andre land¹³ at en stor andel av befolkningen ikke får sitt ønske om informasjon eller samtykke ivaretatt. Flertallet av forskningsdeltakerne føler at de ikke blir respektert når de ikke får vite eller samtykke. Befolkningen er delt i synet på om de vil bli spurt *hver gang*, eller én gang for deltakelse i medisinske forskningsprosjekter. Veldig få mener det er greit å ikke spørre i det hele tatt. Det skal derfor gode grunner til for å ikke spørre om samtykke til genomforskning, selv om man tidligere har samtykket til genetisk forskning.

Den andelen av befolkningen som ikke bryr seg om å bli spurt, er kanskje godt nok ivaretatt, men man vet ikke hvem dette er på forhånd. Samtidig kan et ønske om å delta eller ikke delta endre seg i løpet av livet. For eksempel kan man ha fått barn med en sykdom som gjør at man ønsker å delta i et forskningsprosjekt, eller det at man har fått barn, kan gjøre at man ikke ønsker å delta. Videre kan det være noen typer forskning man ønsker å delta på, og andre typer forskning som man rett og slett mener er uetisk eller dårlig forskning.

Ett argument for at alle må være med, er at det gir bedre forskning, eller at det ikke er så farlig fordi at «det man ikke vet har man ikke vondt av». Men det kan også være en større risiko for tap av investeringer forbundet med at folk mister tillit til forskningen fordi de ikke føler at de blir respektert. Et annet argument er at alle bør stille opp til dugnad for fellesskapet fordi alle drar nytte av at vi har et offentlig helsevesen.

¹² Se befolkningsundersøkelsen til Helsedirektoratet i forbindelse med evaluering av bioteknologiloven.

¹³ New Patient-Centric Perspectives in Medical Research: Ethical and Governance Challenges. Konferanse, Roma, 28–29 Oktober 2011.

I denne sammenhengen er det viktig å finne ut om man kan anta at de som ikke vil være med, utgjør en spesiell gruppe. Kan det være etniske, holdningsmessige/integritetsmessige eller helsemessige grunner til at folk ikke ønsker å delta i forskning uten (spesifikt) samtykke? Det er ikke nødvendigvis slik at disse gruppene ikke vil bli forsket på, men det kan være nødvendig å legge til rette slik at de spørres hver gang og selv får bestemme om dataene skal deles på databaser.

Genomsekvensen som prediktiv, presymptomatisk eller diagnostisk analyse

Mye av diskusjonen om bioteknologiloven skal gjelde for forskning, har dreid seg om hvorvidt genomsekvensering skal betraktes som en prediktiv, presymptomatisk, diagnostisk eller bærerdiagnostisk undersøkelse. En genomsekvensering gjøres for å analysere genomet, og informasjonen vil derfor inneholde alle typer genetisk informasjon. Grunnen til at det har vært diskutert om genomsekvensen er prediktiv, er at hvis dette er tilfelle, utløser det krav om genetisk veiledning, noe som har praktisk betydning for forskerne. Se drøfting av dette i kapittel 5. Genomsekvensen gir prediktiv informasjon, så må man finne løsninger på problemene. Arbeidsgruppa som skal foreslå retningslinjer for genomsekvensering som Bioteknologinemnda har tatt initiativ til, vil også ta opp dette temaet.

Det som har praktisk betydning for forskerne, er hvordan de må forholde seg til

- samtykker for genomsekvensering
- deltakere som ber om innsyn
- informasjon til forskningsdeltakerne
- spørsmål om plikt til å gi informasjon tilbake til forskningsdeltakerne om resultater som kan ha diagnostisk eller behandlingmessig betydning

Samtykke

I forbindelse med diskusjonen om temaet samtykke til forskning i 2004 hadde Bioteknologinemnda følgende betraktninger som fremdeles kan være relevante:

Bioteknologinemnda mener det er viktig at det legges til rette for forskning som kan avdekke mulige sammenhenger mellom sykdom og genetiske faktorer. Nemnda mener at godkjenningprosedyrer bør gjøres så enkle som mulig uten å komme i konflikt med de krav som stilles i bioteknologiloven, biobankloven, helseregisterloven, personopplysningsloven, pasientrettighetsloven og i forskrift om klinisk utprøving av legemidler. Nemnda ser det som et problem at tolkningen av personvernbestemmelsene kan bli så streng at det stenger for viktige forskningsprosjekter som kan komme samfunnet og enkeltpersoner til gode. For eksempel kan det være nødvendig å justere tolkningen av bestemmelsene slik at det er mulig å gjøre oppfølgende undersøkelser for et prosjekt i tråd med det opprinnelige prosjektets målsetting uten at nytt informert samtykke innhentes.

I epidemiologiske studier er det forskjellige typer samtykker som foreligger. Derfor er det i denne sammenhengen viktig å avklare om samtykke til genetisk forskning som er gitt tidligere, også holder for genomsekvensering, eller om det skal kreves et eksplisitt samtykke for genomsekvensering.

Helseforskningsloven sier:

§ 15. Ny eller endret bruk av innsamlet humant biologisk materiale eller helseopplysninger

Ved vesentlige endringer i forskningsprosjektet må det innhentes nytt samtykke etter § 13 dersom endringene antas å ha betydning for deltakerens samtykke.

Dersom det er vanskelig å innhente nytt samtykke, kan den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk godkjenne ny eller endret bruk av tidligere innsamlet humant biologisk materiale eller helseopplysninger uten at nytt samtykke innhentes. Dette kan bare skje dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakernes velferd og integritet er ivaretatt. Den regionale komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk kan sette vilkår for bruken.

Det er altså opp til REK å vurdere om man ikke behøver å innhente samtykke hvis det regnes som vanskelig.

I Norge åpner helseforskningsloven for at deltakere kan gi bredt samtykke, og at nytt samtykke kan innhentes dersom endringene antas å ha betydning for deltakernes samtykke. Videre åpner helseforskningsloven for forskning på biologisk materiale og helseopplysninger uten samtykke dersom det er vanskelig å innhente samtykke. Dette kan bare skje dersom en forskningsetisk komité vurderer det slik at forskningen er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakernes velferd og integritet er ivaretatt. Denne ordlyden er en innskjerping av regjeringens opprinnelige forslag. Pasienten skal på forhånd ha blitt informert om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning og skal ha fått adgang til å reservere seg mot forskning på humant biologisk materiale.

For forskningsprosjekter som er omfattet av bioteknologiloven, skal imidlertid opplysninger om genetisk risiko for fremtidig sykdom hos enkeltpersoner ikke brukes til forskning uten samtykke fra den opplysningene gjelder. En genetisk undersøkelse som gir informasjon om risiko for sykdom, kan ha betydning for diagnostikk og behandling og være omfattet av bioteknologiloven selv om forskeren ikke planlegger å gi deltakerne informasjon om resultatene.¹⁴

Bioteknologinemnda registrerer at det er ulike syn i de regionale forskningsetiske komiteene på om undersøkelser av alle genene til forsøkspersoner innebærer noe vesentlig nytt.¹⁵ På mange måter reflekterer dette også de forskjellige synene blant forskere, noe som er naturlig siden forskerne har en så sentral plass i REK. Det er også ulike rutiner for å henvise til Helsedirektoratet for vurdering av prosjektet etter bioteknologiloven. Det er etter Bioteknologinemndas syn viktig at forskerne kjenner til at Helsedirektoratet, som har tolkningsansvar for bioteknologiloven, har utarbeidet lovtolkninger som er relevante for

¹⁴ Fra Helsedirektoratets brev til Helse- og omsorgsdepartementet datert 15.04.2010: «Hvis den enkelte deltaker ikke får opplysninger om forskningsresultatene, kan loven likevel komme til anvendelse hvis resultatene har eller kan ha betydning for diagnostikk eller behandling.» Se også Ot.prp. nr. 74 (2006-2007) (helseforskningsloven), s. 16 for departementets vurderinger av når bioteknologiloven gjelder for forskning, blant annet: «Dersom det er grunn til å tro at det i løpet av forskningsperioden kan genereres kunnskap som kan være av diagnostisk eller behandlingmessig betydning for den enkelte, gjelder bioteknologiloven for forskningsprosjektet.»

¹⁵ Se for eksempel REK Midts vedtak 2010/1921-1 for søknad fra HUNT og REK Sør-Østs vedtak 2010/1052a for søknad fra Oslo Universitetssykehus. Jf. også sekretariatet i Bioteknologinemndas besøk til regionale etiske komiteer og forskningsinstitusjoner høsten 2010.

genomsekvensering.¹⁶ Ulike rutiner er også en viktig grunn til at det bør utarbeides retningslinjer for bruk av genomsekvensering.

Tilbaketrekking av samtykke

I forbindelse med Biobank Norge-prosjektet¹⁷ er det høyst aktuelt å rette blikket mot de diagnostiske biobankene. For diagnostiske biobanker kreves det ikke samtykker.

I tillegg til befolkningsundersøkelser er sykehusenes biobanker, rutinemessige tjenester som innsamling til screeningprogrammer og rettsmedisinske prøver trukket frem som noen av de viktigste kildene for Biobank Norge.¹⁸

Om tilbaketrekking av samtykke sier helseforskningsloven:

§ 16. Tilbaketrekking av samtykke

Et samtykke til å delta i et forskningsprosjekt kan når som helst trekkes tilbake.

Ved tilbaketrekking av samtykke må forskningen på vedkommendes biologiske materiale eller helseopplysninger opphøre. Den som har trukket sitt samtykke tilbake, kan kreve at det biologiske materialet destrueres og at helseopplysningene slettes eller utleveres innen 30 dager.

Adgangen til å kreve destruksjon, sletting eller utlevering etter andre ledd gjelder ikke dersom materialet eller opplysningene er anonymisert, dersom materialet etter bearbeidelse inngår i et annet biologisk produkt, eller dersom opplysningene allerede er inngått i utførte analyser.

Dersom særlig sterke samfunns- eller forskningshensyn tilsier det, kan den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk tillate fortsatt forskning på materialet og utsatt destruksjon, sletting eller utlevering til forskningsprosjektet er gjennomført.

Det er i denne sammenhengen viktig å finne ut om det i realiteten ikke er mulig for forskningsdeltakerne som har fått genomet sitt sekvensert, å trekke seg, noe som kan være en utfordring dersom prosjektet for eksempel har finansiering fra NIH i USA, og dataene dermed er lagt i en database slik at også andre kan bruke dem. Bioteknologinemnda mener at de som arbeider med slike prosjekter, må ta opp dette spørsmålet fordi dataene er aidentifiserte og dermed mulige å spore, og fordi bruken av dataene i mange tilfeller logges. Om det skal gi mening at man kan trekke seg fra et forskningsprosjekt, så bør et ønske om å trekke seg etterkommes i den grad det er mulig.

Alternativ organisering av biobanker og samtykke

I løpet av høsten har samtykke fått et økt fokus i de toneangivende bioetiske miljøene, eller mer presist ELSI-miljøene, i tilknytning til de store internasjonale genomsekvenseringskonsortiene. Selv om det fra forskningens synspunkt kunne vært ønskelig at alle var med i forskningen, ønsker ikke alle å være med. Dette tas det hensyn til ved at det diskuteres modeller for å arbeide med dedikerte deltakere som vil gi mye og korrekt informasjon.

¹⁶ Se blant annet brev fra Helsedirektoratet til Helse- og omsorgsdepartementet datert 15.04.2010, *Vurdering av bioteknologilovens bestemmelser for gentesting av barn i forskning*, og brev datert 19.08.2010, *Foreløpig vurdering av to forskningsprosjekter – Genetisk kartlegging av Apple Peel syndrom og Påvisning av sykdomsgivende mutasjoner vha. high throughput Screening*, til søker ved Oslo Universitetssykehus. Fra brev 19.08.2010: «Pga muligheten for utilsiktede funn må dypsekvensering og analyse av resultatene regnes som en prediktiv undersøkelse. Hva som trengs av godkjenninger mv må vurderes i det enkelte tilfellet.»

¹⁷ Veikart 2010 – Faktaark om Biobank Norway Forskningsrådet og www.forskningsradet.no/no/Nyheter/Ruster_opp_biobanker_for_80_millioner_kroner/1253954886544?lang=no

¹⁸ Helsedirektoratets rapport Evaluering av bioteknologiloven, s. 180 Boks: Biobank Norge.

Dermed kan man lage helt andre studiedesign og forskningsprosjekter utfra helsedataene ved at forskningsdeltakere kan håndplukkes, og man kan gjenbruke data uten problemer på tvers av forskningsprosjekter. På denne måten får forskningsdeltakerne tilbake ny kunnskap om seg selv og blir ytterligere stimulert til å delta i forskning. Her kan Norge høste lærdom og se på mulighetene for å lage strukturer for samtykker som vil være fleksible, rimelige og robuste.

Reservasjonsregisteret

Det er også opprettet et eget reservasjonsregister som gir mulighet for å reservere seg mot forskning uten samtykke på biologisk materiale innhentet i helsetjenesten.

Bioteknologinemnda mener det ikke er akseptabelt at reservasjonsregisteret som er etablert for forskning på biologisk materiale innhentet i helsetjenesten, ikke fungerer. Det er bekymringsfullt at registeransvarlig (Folkehelseinstituttet) offentlig sier at de ikke ønsker å ha dette ansvaret.¹⁹ Informasjon om reservasjonsregisteret er tilgjengelig på en del nettsteder på sykehus, mens det Stortinget la vekt på, var at alle pasienter skulle få informasjon og få anledning til å reservere seg i dette registeret.

I rapporten *Gode biobanker – bedre helse* står det:

Planene for det danske biobankregisteret innebærer at det via regionale sentre kan spørres om hvor mange pasienter med en bestemt sykdom som regionen har lagret biologisk materiale fra, eller om det fins biologisk materiale i regionen for en liste med pasienter. Det skal ikke opprettes et sentralt register med personopplysninger, men gjennom lokale sentre skal det være mulig å få opplysninger om hvor biologisk materiale befinner seg slik at man kan planlegge studier og søke om tilgang til det biologiske materialet til forskningsformål. Prosjektgruppen mener at det bør utredes om det også i Norge skal utvikles et slikt biobankregister, gjerne etter dansk mønster. I følge den nye helseforskningsloven vil prøver fra diagnostiske biobanker kunne brukes til forskning med mindre pasienten undertegner en erklæring der vedkommende reserverer seg mot at den biologiske prøven benyttes til annet enn egen behandling. En slik ordning ble innført i Danmark i 2004, og hittil er det kun et fåtall pasienter som har reservert seg...

I Danmark er det nå om lag 150 personer som har reservert seg. Det er imidlertid ingen grunn til å tro at dette er en bekreftelse på at det er meget få som ønsker å reservere seg mot forskning, slik tallene i Norge (37 stykker²⁰) også skulle tilsi. Bioteknologinemnda mener det nå må gjøre aktivt arbeid for å informere om reservasjonsregisteret, og at forskningsdata deles, noe som kan vanskeliggjøre å trekke seg fra prosjekter der det gjøres genomanalyser.

Helseforskningsloven sier:

§ 28. Adgang til bruk av biologisk materiale som er innsamlet i helsetjenesten til forskning

Den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk kan bestemme at humant biologisk materiale innsamlet i helsetjenesten som ledd i diagnostisering og behandling, kan eller skal brukes til forskningsformål uten innhenting av pasientens samtykke. Dette kan bare skje dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakernes velferd

¹⁹ Forskningsetikk nr. 2/2011 og Her og nå P1, mai 2011.

²⁰ Se artikkel i Forskningsetikk nr. 2/2011.

og integritet er ivaretatt. Den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk kan sette vilkår for bruken.

Pasienten skal på forhånd ha blitt informert om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning og må ha fått adgang til å reservere seg mot forskning på humant biologisk materiale.

Det skal opprettes et elektronisk register med oversikt over de pasientene som har reservert seg mot at deres biologiske materiale benyttes til forskning.

§ 35. Adgang til bruk av helseopplysninger som er innsamlet i helsetjenesten til forskning

Den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk kan bestemme at helseopplysninger kan eller skal gis fra helsepersonell til bruk i forskning, og at det kan skje uten hinder av taushetsplikt. Det samme gjelder opplysninger innsamlet i helsetjenesten. Dette kan bare skje dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakernes velferd og integritet er ivaretatt. Den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk kan sette vilkår for bruken. Reglene om taushetsplikt etter § 7 gjelder tilsvarende for den som mottar opplysningene.

Departementet kan i forskrift gi nærmere bestemmelser om bruk av taushetsbelagte opplysninger i forskning.

Når virkeområdet for bioteknologiloven for forskning skal vurderes, er det viktig å ta høyde for alle kilder for biologisk materiale som kan bli benyttet i genetisk forskning, også de som i dag ikke er regulert av helseforskningsloven.

Kunnskap som har diagnostiske eller behandlingmessige konsekvenser.

For pasienten kan vi anta at det er likegyldig om en genetisk undersøkelse defineres juridisk som prediktiv, presymptomatisk eller diagnostisk. Det som teller, er om den nye kunnskapen har nytte, dvs. diagnostiske eller behandlingmessige konsekvenser, eller om den innebærer mulig risiko, for eksempel at man selv får vite om risiko for sykdom, eller at andre vet om ens risiko for sykdom.

Om virkeområdet til bioteknologiloven heter det i paragraf 2-2:

Loven gjelder ikke for forskning som ikke har diagnostiske eller behandlingmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor opplysninger om den enkelte ikke føres tilbake til vedkommende.

Behandlingsmessige konsekvenser må her også inkludere resultater som vil være av betydning for å forebygge sykdom eller helseproblemer.

Grunnforskningsprosjekter har lenge generert ny kunnskap, som først er aktuell å benytte når andre bekrefter resultatene. Dette kan være genetisk årsaksforskning eller forskning der man følger grupper av pasienter eller individer tett og ser på spesielle årsaker eller virkninger. Studiedesign vil variere avhengig av hva som er hensikten med studien. I noen tilfeller vil forskningsdeltakeren kunne få ny kunnskap om seg selv som gjør at vedkommende enten ønsker å starte behandling eller legge om livsstilen for å forebygge sykdom. I andre tilfeller kan deltakeren få vite om sykdomsdisposisjoner som ikke kan behandles eller forebygges hos pasienten selv, men som kan gi tilgang til fosterdiagnostikk.

Pasientene/forskningsdeltakerne kan tenkes å få et lengre og bedre liv med ny kunnskap, eller samfunnet kan få en rekke nye «pasienter» som skal ha dyre undersøkelser basert på forhøyet risiko beregnet ut fra populasjonsstudier. Folk reagerer forskjellig: Noen vil vite, andre ikke, noen tar grep om tilværelsen, andre blir syke av informasjonen. I denne sammenhengen er det viktig med korrekt informasjon til forskningsdeltakerne om studien. Loves bedre helse, forholder deltakerne seg til at prosjektet vil gi bedre helse, i mange tilfeller uten å ta stilling til for hvem.

Risiko og nytte

Det kan også hende at det vil være forbundet med risiko å generere data eller å være med i forskningsprosjekter. Diskusjonen om risiko ved å delta i medisinsk forskning er ikke bare en diskusjon om det skal skjæres, injiseres eller fysisk gjøres noe med forskningspersonen. I Norge har det vært en holdning i biobankmiljøene at helseregister- og biobankforskning ikke har noen risiko, mens den samfunnsmessige nytten er stor. Det bør reises spørsmål om disse antakelsene er riktige. Da øker også risikoen for at informasjon som kan skade individet eller dets familie, kommer på avveie. Datasikkerhet og konfidensialitet må ikke oppfattes som det samme.

Det har ikke vært gjort noen skikkelig risikovurdering av de store biobank- og helseregistrene som mangler kryptering, og den deling og krysskobling av data som nå finner sted. Her er vi inne på spørsmålet om hvorvidt genomsekvensering og deling av data innebærer minimal risiko for deltakerne, og om dette har betydning for deres integritet. Innenfor dette området er det ingen føre-var-holdning som råder til tross for at det nå pågår store debatter om datalagringsdirektivet.

Risiko- og nyttevurderinger vil være viktig for REK-er fordi de skal vurdere hva som er i forskningsdeltakernes interesse. Innen genteknologilovgivning er risikovurdering og føre-var-prinsippet bærende for en evaluering av bærekraft (generasjonsregnskapet) og samfunnsnytte. Med de nye måtene å gjøre genomsekvensering på er det grunn til å ta inn over seg de nye trendene som legger større vekt på at forskningsdeltakeren skal ha nytte av forskningen fordi de også bærer risiko.

Folk er nysgjerrige og har stor tro på at teknologi og forskning skal løse mange av problemene i verden. Man forventer at data og prøver skal brukes for å bedre situasjonen for folk med samme sykdom som en selv²¹. I denne sammenhengen er det snakk om aktivt å legge til rette for forskning *og* at den enkelte kan benytte forskningsresultater, eller sin egen genomsekvens (jf. forslaget om genomsekvensering for alle på Færøyene for bruk i både helsevesen og forskning). Forskningsresultater kan benyttes ikke bare til forebygging og behandling for egen helse. Resultatene kan også brukes til å teste om man er bærer av bestemte sykdommer. Dersom begge i et par er bærere av en recessiv sykdom, kan de da velge å få fosterdiagnostikk. På denne måten kan det bli en økt interesse fra forskningsdeltakere for å få utlevert sitt genom på minnepinne til eget bruk eller få deler av genomet forklart.

²¹ Se for eksempel Genetic Alliance www.geneticalliance.org

Medisinsk genetisk veiledning

I bioteknologiloven er det et krav om genetisk veiledning både før, under og etter undersøkelser som omfattes av § 5-1, annet ledd, bokstav b. Dette skal ivareta både retten til å vite og retten til å velge å ikke vite.

Det er Helse- og omsorgsdepartementets syn at genetisk veiledning fortrinnsvis bør gis av personer som er spesielt utdannet for formålet, det vil i dag si spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere. I Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) under 5.8.2. påpeker departementet at

[d]ersom annet helsepersonell enn spesialister i medisinsk genetikk eller genetisk veileder skal kunne gi forsvarlig genetisk veiledning, må det vurderes konkret i forhold til helsepersonellens praksis og erfaring med genetisk veiledning, og de genetiske undersøkelser/sykdommers kompleksitet og alvorlighetsgrad.

Departementet henviser videre til sosialkomiteen på Stortingets oppfatning om at veiledningen som gis skal være så omfattende at mottakeren skal kunne treffe selvstendige, kvalifiserte valg på bakgrunn av informasjonen.

I uttalelsen datert 19. mars 2004: Genetiske undersøkelser i forskning mente Bioteknologinemnda at

det er forskerens ansvar å sikre at den genetiske veiledningen er god nok. Det bør derfor i søknaden om forskningsprosjektet gjøres rede for hvordan kravet om genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsene vil bli innfridd. Der det kan komme frem informasjon av betydning for deltakeren, bør det i forkant etableres et samarbeid med medisinsk-genetisk avdeling, og veiledning bør skje i samråd med denne.

Informasjonen som gis i forbindelse med samtykkeskjemaet, vil være en sentral del av den medisinsk-genetiske veiledning *før* og *under* studien. Informasjonsskrivet må redegjøre for hvilken type informasjon som kan bli generert, hva denne informasjon kan bety for den enkelte, hvordan resultatene av studien er tenkt brukt, hvem som skal ha tilgang til de personidentifiserbare opplysningene, hvordan resultatene av forskningen eventuelt skal formidles til forsøkspersonene og om muligheten til å søke om innsyn i personopplysningene. Genetisk veiledning skal også gis ved et eventuelt innsyn i genetiske opplysninger fremkommet gjennom forskningen.

Forskere som ønsker at bioteknologiloven ikke lenger skal gjelde for forskning, begrunner det bl.a. med at bioteknologiloven krever at forsøksdeltakerne skal ha informasjon og veiledning. I denne sammenhengen blir det derfor viktig å klargjøre hva som kreves av veiledning i de forskjellige typer forskningsprosjekt der det gjøres genetiske undersøkelser. På mange måter kan det være urimelig at forskerne skal bruke av sine prosjektmidler for å betale for veiledning av personer når det gjelder å tolke analyser av genomsekvensen deres, eller svare på spørsmål. Men det er også mulig at andre enn forskerne kan tolke sekvensdata som er utlevert til forskningsdeltakerne. Her kan det være flere løsninger avhengig av forskningsprosjektets natur. Det kan være snakk om å gi generell informasjon og oppdateringer, eller det kan være en utvidelse av forskningsprosjektet.

Kanskje kan det trekkes et skille når det gjelder krav til veiledning, etter hvilken situasjon forskningsdata genereres i? Er det forskjell på klinikknær forskning, der man forsker på forskningsdeltakerens sykdom, og epidemiologisk forskning uten kontakt mellom forskerne og deltakerne? (Se under kapittel 5 om samtykke og informasjon/veiledning). I henhold til Helse- og omsorgsdepartementets brev datert 17.11.2005 skal forskeren i forkant av prosjektet gjøre en avtale med medisinsk-genetisk avdeling for å håndtere en situasjon med veiledningsplikt. Her kan også private genetiske veiledere komme inn (se kapittel 7 om virksomhetsgodkjenning), eller det kan vurderes om institusjonen kan ta seg betalt for denne tjenesten. Les mer om dette i kapittel 5.

Anonymitet og anonymt materiale

Forskning på anonymisert materiale krever i utgangspunktet ikke godkjenning fordi opplysninger ikke kan tilbakeføres. Med anonymt materiale gjenkjennes ikke pasienten, og det er derfor ingen annen risiko enn at det anonyme materialet ikke egentlig er anonymt. Dette må forskningsdeltakerne informeres om. En av de store diskusjonene i forbindelse med genomsekvensering er at anonymitet ikke lenger kan garanteres (se kap. 5 om gentesting).

For forskningen spiller det i mange tilfeller ingen rolle om man arbeider med anonymt materiale. I andre tilfelle vil det være uaktuelt å bruke anonymt materiale fordi man er avhengig av å kunne finne tilbake til, eller krysskoble med, annen informasjon, noe krever at det er mulig å finne deltakerens identitet. Når materialet eller opplysningene er aidentifisert, er koblingen til deltakerens identitet beholdt. I rapporten fra PHG Foundation ble det listet opp fire punkter (presentert i kapittel 5) for hvordan en genomsekvens kunne bli re-identifisert.²² Rapporten anbefaler, som Bioteknologinemnda gjør i sitt brev datert 20.12.2010 om «Nordmenns arvestoff – fellesskapsressurs og personlig informasjon», at det utvikles retningslinjer for bruk av genomsekvensering.

Biologisk materiale som personopplysninger

I biologisk materiale fra oss ligger hele genomet i tillegg til en rekke annen informasjon om oss. Ved siden av spørsmålet om biologisk materiale har verdi fordi det er del av oss selv, kan man stille spørsmål ved om det lenger kan kalles anonymt når det blir så lett å sekvensere genomet i det biologiske materialet.

I forslaget til politiregisterforskriften er det foreslått å begrense biologisk materiale som personopplysning til de tilfeller det er analysert eller på annen måte er identifisert. I rapporten som ligger til grunn for politiregisterloven (NOU 2001:21), ble det foreslått at biologisk materiale burde inkluderes i begrepet personopplysning også der identiteten ikke er kjent, nettopp fordi politiet sitter på gode verktøy til å identifisere hvem det stammer fra. Det utvikles nå analyseutstyr og programvare for å finne ut mest mulig om utseende og egenskaper til personen materiale kom fra ut fra genomdata.²³

²² PHG Foundation *Next steps in the sequence* www.phgfoundation.org/pages/wgs.htm

²³ Se artikkel om denne metoden i vårt tidsskrift GENialt nr. 2/2011.

Personvernemnda kom i 2002 frem til at biologisk materiale ikke kunne kalles personopplysning etter dagens personopplysningslov.²⁴I vedlegget som følger med, skriver imidlertid professor Lee Bygrave at regulering av bruk av biologisk materiale bør samkjøres tett med måten som bruk av personopplysninger generert fra slikt materiale, er regulert på. Med denne påpekningen, vil ikke for eksempel alle våre biologiske spor (hår og hudavfall) regnes som personopplysninger slik de ligger rundt oss, men bare når de blir benyttet for eksempel i en analysesituasjon som ved en etterforskning. Et argument er at utviklingen innen både bioteknologi og informasjonsteknologi, og synergien mellom disse, gir økt tilgjengelighet. «Utviklingen i sin helhet medfører at blod, vev, spytt, proteiner og annet biologisk materiale stadig lettere kan analyseres for å generere (person)opplysninger.» Bioteknologinemnda har også spilt inn disse problemstillingene ved høringen om etterkontroll av personopplysningsloven.²⁵

Etter helseforskningsloven skal REK uttale seg om opprettelse av forskningsbiobanker og forskning også både på identifiserbart og anonymt biologisk materiale. I helsevesenet gjelder behandlingsbiobankloven.

I USA har man nå vurdert å endre reglene for bruk av biologisk materiale til at man alltid må spørre den det biologiske materiale kommer fra, selv om det så langt er blitt sett på som anonymt.²⁶

Det har vært laget cellelinjer fra enkeltpersoner i årtier til bruk i forskning, legemiddelutprøving og behandling. Nå satses det på å lage og tilby slike cellelinjer som en forskningsressurs i infrastrukturen til forskere i andre land. I ytterste konsekvens kan man se for seg at cellelinjer dyrkes og spres over hel verden og brukes til forskjellige formål. Med mulig reprogrammering av celler kan cellelinjer brukes til å fremstille kjønnsceller. Disse kan så bli tilbudt for salg i andre land og dermed gi opphav til genetiske barn av donoren, slik samtykkeskjemaet til Personal Genome Project tar høyde for.²⁷

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at gjeldende lovverk bør gjennomgås for å ta høyde for at biologisk materiale i nær fremtid ikke lenger kan anses å være anonymt, og at det vurderes i hvilke tilfeller biologisk materiale skal behandles som sensitive personopplysninger.

Også i den nylige høringen av nye forskningsetiske retningslinjer for forskning på mennesker i USA har de tatt opp den etiske utfordringen det er at genomet ikke kan anonymiseres:

Furthermore, none of these statutes was written with an eye toward the advances that have come in genetic and information technologies that make complete de-identification of biospecimens impossible and reidentification of sensitive health data easier.

[...]

Regardless of what information is removed, it is possible to extract DNA from a biospecimen itself and potentially link it to otherwise available data to identify individuals. Consequently,

²⁴ www.personvernemnda.no/vedtak/2002.htm

²⁵ Se Bioteknologinemndas høringsuttalelse ved etterkontroll av personopplysningsloven, 26.03.2010.

²⁶ www.nytimes.com/2011/07/25/health/research/25research.html?r=2

²⁷ www.personalgenomes.org/

we are considering categorizing all research involving the primary collection of biospecimens as well as storage and secondary analysis of existing biospecimens as research involving identifiable information (see Table 1, at the end of this section).²⁸

Helsedirektoratet har påpekt at bioteknologiloven kan komme til å gjelde dersom kobling mellom opplysninger kan føre til at den som undersøkes, kan identifiseres.²⁹

Tilbakemelding/innsyn

Internasjonalt er det diskusjon om hva som er etisk riktig å fortelle forsøkspersonene før de gjennomgår en genomsekvensering i forskning.³⁰ Noen mener det kan føre til unødvendig sykeliggjøring av store befolkningsgrupper dersom man informerer folk om at viktige hemmeligheter om dem selv nå kan bli avslørt i forskningens tjeneste, og de kan også kreve å få oppfølging i etterkant. Andre mener at nettopp en slik holdning i seg selv er krenkende og paternalistisk og kan bidra til at folks tillit til forskning kan svekkes. Videre mener noen at det er direkte uetisk å ikke informere fordi man nettopp antar at folk da ikke vil delta eller selv ønsker innsyn.

På Island har deCODE gitt beskjed til helseministeren om at de nå sitter på muligheten til å finne frem til så godt som alle de kvinnene på Island som har genetisk høy risiko (75 prosent) for å utvikle brystkreft. Forutsetningen er at identiteten til kvinnene avdekkes.³¹ Så langt har den islandske helseministeren sagt nei til dette fordi forutsetningen for biobanken var at den skulle benyttes til forskning og ikke til helsehjelp.

I Norge har vi ikke hatt denne diskusjonen om, eller hvordan, tilbakeføring av funn skal skje til forskningsdeltakere som kan ha helsenytte av resultatene. Men både sentrale helseforetak, Helse- og omsorgsdepartementet og Stortinget bør være oppmerksomme på at den samme situasjonen som på Island kan oppstå her i landet. Hvordan skal dette håndteres? Dette er en viktig debatt fordi det kan få store konsekvenser at deltakerne får innsyn i forskningsdata, både for forskningsdeltakeren (de som ønsker å vite, og de som ikke ønsker å vite), og for forskerne som ikke bare skal gi ut data, men ha ansvaret for å veilede deltakerne i hva resultatene innebærer for dem.

²⁸ The Food and Drug Administration (FDA) Federal Register/Vol. 76, No. 143/Tuesday, July 26, 2011/Proposed Rules DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES 21 CFR Parts 50 and 56.

Human Subjects Research Protections: Enhancing Protections for Research Subjects and Reducing Burden, Delay, and Ambiguity for Investigators.

²⁹ Fra Helsedirektoratets brev til Helse- og omsorgsdepartementet datert 15.04.2010: «Bioteknologiloven § 1-2 angir virkeområdet for loven. Det følger av bestemmelsen annet ledd at loven ikke omfatter forskning på anonymisert materiale. Både forskere og REK må imidlertid være oppmerksom på at kobling mellom helseopplysninger og resultater fra undersøkelser av biologisk materiale likevel kan føre til at den som undersøkes kan identifiseres – såkalt bakveisidentifikasjon. Da kan loven likevel komme til anvendelse.»

³⁰ McGuire & Lupski (2010) Personal genome research: what should the participant be told? Trends in Genetics Vol.26 No.5, 199-201 (med videre referanser).

³¹ Foredrag av Kári Stefánsson, grunnlegger av deCODE, på biobankkonferanse i Uppsala, mai 2011.

Det er flere tilfeller der det er aktuelt at pasienten vil få eller ønsker å få tilgang til resultater fra forskningsprosjekter som angår dem selv:

- De forlanger innsyn etter personopplysningsloven eller helseregisterloven
- Forskere informerer på et overordnet nivå slik at den enkelte kan ta kontakt dersom de ønsker
- Forskere tar kontakt fordi de trenger mer opplysninger eller at de mener det er av betydning for deltakernes helse
- Forskere tar kontakt ved å invitere til nye forskningsprosjekter basert på funn
- Forskerne må inngå eller har inngått en avtale om å kontakte pasienten i gitte tilfeller

Innsynsrett ved forskning (krav fra deltaker)

I sin uttalelse av 19. mars 2004 *Genetiske undersøkelser i forskning* skrev Bioteknologinemnda:

Retten til innsyn står sentralt i personopplysningsloven og helseregisterloven. Innsynsretten gjelder spesielt *hvor* informasjon er lagret, *typen* informasjon som er lagret og sikkerheten ved databehandling. I tillegg er det etter helseregisterloven innsynsrett i *hvilke* opplysninger om den registrerte som er lagret. Det er både i personopplysningsloven og helseregisterloven gjort enkelte unntak fra innsynsretten. I helseregisterloven gjelder dette blant annet for den interne saksforberedelse der informasjonen ikke er utlevert til andre. Personopplysningsloven har en mindre omfattende innsynsrettsbestemmelse enn helseregisterloven, der det er presisert at innsynsretten ikke gjelder dersom opplysningene behandles utelukkende for vitenskapelige formål og behandlingen ikke får noen direkte betydning for den registrerte.

Resultatet av genetiske undersøkelser gjort i forskning vil falle inn under helseregisterloven eller personopplysningsloven avhengig av hvor nært knyttet forskningen er til helsetjenesten. Der personopplysningsloven gjelder, kan genetiske resultater og helseopplysninger anses som sensitive personopplysninger.

Bioteknologinemndas kommentar: Bioteknologinemnda mener at genetiske opplysninger som er identifiserbare, skal behandles på linje med andre person- og helseopplysninger, og den enkelte deltakers søknad om innsyn bør vurderes ut fra de samme innsynsbestemmelsene. De fleste som vil ønske informasjon tilbake, vil ønske det fordi de antar at disse opplysningene er av betydning for vedkommendes liv og helse. Bioteknologinemnda ser derfor ikke et behov for egne retningslinjer for innsynsrett i genetiske opplysninger.

I følge Sosial- og helsedirektoratet har bestemmelsen også vært tolket slik at det kun er forskningsprosjekter hvor man planlegger å tilbakeføre opplysninger til enkeltpersoner, som må godkjennes. Men innsynsretten i de nye personvernlovene endret også i praksis bioteknologilovens virkeområde. Departementets vurdering av denne bestemmelsen kommer nå frem i Ot.prp. 64 (2002-2003) s. 30:

Etter departementets oppfatning skal bestemmelsen forstås slik at dersom det kan kreves innsyn i opplysningene eller det av andre grunner kan bli aktuelt å tilbakeføre opplysninger til enkeltpersoner, omfattes forskningen av bioteknologiloven. Denne tolkningen vil innebære at forskningsprosjekter hvor opplysningene ikke er anonymiserte, vil falle inn under bioteknologilovens bestemmelser.

Dette ble etter innspill fra Bioteknologinemnda og andre senere endret til departementets tolkning datert 17.11.2005, som er referert over.

I denne sammenhengen er spørsmålet hvilke konsekvenser dette kan ha for et forskningsprosjekt. Etter helseforskningsloven og bioteknologiloven skal pasientene samtykke til forskningsprosjektet, og personens informasjon skal tilpasses det aktuelle prosjektet, slik at pasienten vet hva som skal undersøkes og hvordan. Risiko og nytte skal komme frem, slik at pasienten, i henhold til god etisk tradisjon, har en mulighet for å vurdere om noe står på spill for han selv. Det er også mulig å betrakte dette som tilstrekkelig genetisk veiledning for prosjektet tar til, noe som kan avklares når det lages retningslinjer for genomsekvensering.

De aller, aller fleste deltakere spør ikke hvordan det gikk med prosjektet eller ber om innsyn etter personopplysningsloven eller helseregisterloven. De har rett på innsyn, men hva folk ønsker, vil variere. De kan ønske en orientering om status på prosjektet, ønske å få vite om det har kommet ny kunnskap om sykdommen som undersøkes, eller er det kan være snakk om egne resultater fra for eksempel blodprøver eller genomanalyser.

Bioteknologinemnda mener at dersom personer ber om innsyn, må institusjonen ha en beredskap og fleksibilitet slik at de kan gi svar eller henvise til noen som kan gi svar innen rimelighetens grenser. For klinikknær forskning har institusjonen som driver denne forskningen gjerne veiledningskompetanse innomhus.

For epidemiologisk forskning, som ikke er individfokusert, bør det kunne gis generell informasjon om at det er populasjonsforskning som bedrives. Om personen insisterer på informasjon om seg selv, bør den gis i henhold til personopplysningsloven. Spørsmålet er hvor mye informasjon og veiledning som må gis og hvordan dette skal foregå.

Med en økt interesse og kunnskap om genomet, kan man forvente at for eksempel noen deltakere i HUNT ønsker sin gensekvens på minnepinne. Skal vedkommende kunne få dette dersom vedkommende er sekvensert? Det finnes internettbaserte gratisprogrammer og kommersielle aktører som kan analysere sekvensen for vedkommende.

Siden man i befolkningsstudier ikke fokuserer på enkeltindivider, vil det også være større muligheter for at feil prøvesvar utleveres. Konkrete genresultater fra genomsekvensering i forskning er som regel forbundet med en viss usikkerhet.³²

Men er dette gode nok grunner til å nekte innsyn? Dagens forskningslaboratorier holder meget høy kvalitet. HUNT-biobanken er for eksempel ISO-9001 sertifisert, som den første humane biobanken i Norge, og derfor bedre enn mange kliniske forskningslaboratorier ved sykehus.

³² Alkan C. et al. Limitations of next-generation genome sequence assembly. Nature Methods advance online publication 21 Nov 2010.

Bioteknologinemnda mener:

En samlet Bioteknologinemnd mener at deltakerne må få grundig informasjon om at genomdata lagres.

Bioteknologinemndas medlemmer Torunn Fiskerstrand, Torleiv Rognum, Bell Batta Torheim og Jacob Wang mener at forskningsdeltakere bare bør ha overordnet innsyn i prosjektet og ikke krav om innsyn i egne genetiske data. Hvis deltakerne skal få innsyn i egne gendata, vil det medføre ekstra arbeid for forskere og kunne føre til feilslutninger hos pasientene. Mange prosjekter er grunnforskningsprosjekter og har ikke så verifiserte resultater eller analyser av en slik kvalitet at det kan ha diagnostisk eller behandlingsmessig nytte.

Bioteknologinemndas medlemmer Thor Amlie, Liv Arum, Kristin Eiklid, Knut Hjelt, Sara Kahsay, Ingvild Riisberg, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Arne Sunde, Even Søfteland, Toril Wikesland og Lars Ødegård mener at innsyn normalt skal gis etter forskningsdeltakernes ønsker. Om det er uenighet om deltakerens ønsker kan tilfredsstilles, skal saken fremmes for REK, som også dermed kan vurdere både de etiske og økonomiske kostnadene ved kravet om innsyn.

Tilbakeføring av informasjon til forsøkspersoner

Noen helseundersøkelser er opprinnelig blitt formulert både som et tilbud om undersøkelse av deltakernes helse og som bidrag til fremtidig forskning, slik at deltakelsen kanskje er større enn den hadde vært dersom den ikke var knyttet til en opplevd nytte for den enkelte. I prosjekter der det genereres kunnskap om allerede velkjente genvarianter for sykdomsrisiko, kan det være av nytte for den enkelte dersom man får tilgang til denne informasjonen (overskuddsinformasjon) slik som ved genomsekvensering. Her er det rimelig å forvente at det gjøres genetiske funn som har prediktiv, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk betydning for enkelte deltakere. Dersom slike funn tolkes slik at de har «diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser», synes loven å gjelde. I denne sammenhengen er det viktig å se på hensikten med studien, og om den er laget slik at forskerne vil ha behov for å komme i kontakt med deltakerne. Hvis det for eksempel planlegges å gi tilbakemelding om genetiske funn til den enkelte deltaker, gjelder loven. Alle Bioteknologinemndas medlemmer er enige om dette.

Hvis genetisk informasjon returneres til deltakerne i befolkningsbaserte studier, innebærer det også andre etiske utfordringer. Noen mener at det strider mot den linjen som har vært fulgt i mange år i befolkningsbaserte studier på aidentifisert materiale. Der har individuelle tilbakemeldinger vært uaktuelt. Fokuset har ligget på kunnskapsgenerering og gevinster for folkehelsen. Slik forskning er ikke ment å skulle tjene den enkelte deltaker, men snarere bidra til opparbeidelse av kunnskap på et kollektivt plan. Individuell tilbakemelding om genetiske forhold vil i manges øyne her være uansvarlig, fordi det kan føre til sykeliggjøring (se kapittel 5), mens andre vil ønske tilbakemelding.

For gentesting av enkeltindivider i en klinisk sammenheng, derimot, gjelder selvsagt bioteknologiloven – her er det meningen at enkeltindividene skal motta resultatene, testingen er kvalitetssikret, lege-pasientforholdet kan ivaretas, og genetisk veiledning kan gis

på en profesjonell måte. Å blande disse to kategoriene, ved for eksempel å gjøre deltakere i et grunnforskningsprosjekt om til pasienter, er etisk problematisk, og bioteknologiloven tar høyde for dette. Men dermed bør vi unngå at vi tolker loven slik at den oppfordrer til å gjøre flere grunnforskningsprosjekter om til tilbakemeldingsprosjekter.

Folkehelseforskning har lenge fokusert på kunnskap som gjelder befolkningen som helhet, og har analysert genetiske variasjoner som er vanlige i befolkningen. Hypotesen har vært at vanlige sykdommer skyldes summen av en rekke vanlige genvarianter som hver for seg bidrar i liten grad, og at kunnskapen ikke kan brukes på individnivå. Denne forskningen har imidlertid ikke gitt det forventede resultatet, og man snakker om den manglende arvbarheten. Man tror nå at mye av arvbarheten for vanlige sykdommer skyldes et mylder av ulike, svært sykdomsgivende mutasjoner som forekommer hos noen slekter eller familier, men er sjeldne i befolkningen som helhet. Derfor er det aktuelt innen folkehelseforskning å undersøke mer sjeldne mutasjoner og deres sammenheng med sykdommer. Da beveger folkehelseforskningen seg inn mot områdene for tradisjonell klinisk forskning på arvelige varianter av vanlige sykdommer som kreft, og sjeldne sykdommer som monogene sykdommer som skyldes enkelte mutasjoner som er sterkt sykdomsgivende (mendelske dominante, kjønnsbundne og recessive sykdommer).

Hva er problemet dersom loven gjelder ved genomsekvensering i befolkningsbaserte biobankstudier? Problemet oppstår når genetiske funn ikke planlegges tilbakeført, og man utfra juridiske betraktninger likevel kan hevde at forskningen kan ha diagnostiske eller behandlingmessige konsekvenser for deltakeren. Kunnskap om predisposisjoner for fremtidig sykdom og bærerstatus for recessive sykdommer er problematisk kunnskap.

I forbindelse med den omfattende investeringen i biobanker og helseregistre, vektlegges det at satsingen skal være en viktig investering for forskning, og gi bedre helse. Dette kan selvfølgelig tolkes slik at resultatene bare skal brukes epidemiologisk (som statiske data på befolkningsnivå) for så å gi generelle råd til befolkningen. Men dersom den enkelte skal ha utbytte av dataene for egen helse, vil persontilpasset veiledning nå kunne få et reelt innhold med kartleggingen av eget genom. Det forutsetter at man får tilgang til genomdata, gjerne gjennom et forskningsprosjekt. Først når hver enkelt får sin genomanalyse, vil den enkelte kunne vurdere om man ønsker å endre livsstilen på grunn av arvelige faktorer. En annen side av saken, som taler for å ikke ta nytten ved genomsekvensering for gitt, er at mange av sykdomsdisposisjonene vil gjelde sykdommer som ikke kan behandles. Likevel vil bærertesting og fosterdiagnostikk være blant de første områdene genomdata vil brukes på, og der vil de kunne oppfattes som nyttig for den enkelte som ønsker å vite.

Under den tidligere omtalte diskusjonen om bruk av gentester i forskning³³ påpekte Bioteknologinemnda følgende:

I en tilleggsprotokoll om biomedisinsk forskning som nå utarbeides til konvensjonen om mennesker og biomedisin, foreslås det følgende: *"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*

³³ Bioteknologinemndas uttalelse av 19. mars 2004: Genetiske undersøkelser i forskning

counseling. In communication of such information, due care must be taken in order to protect confidentiality and to respect any wish of a patient not to receive such information.

Den nåværende bioteknologiloven gjelder for forskning dersom den har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for deltakeren. Imidlertid er det i loven ikke spesifikt uttrykt en plikt for forskere til å informere en deltaker dersom de finner noe som kan ha betydning for dennes helse eller livskvalitet utover det generelle kravet om genetisk veiledning ved undersøkelsen. En slik plikt til å informere finnes derimot i forskrift om klinisk utprøving av legemidler (§ 4-7): *"Informasjon av vesentlig betydning, som fremkommer i løpet av eller etter utprøvingen, og som berører pasientene eller forsøkspersonene, skal gjøres kjent for dem av utprøver."*

Bioteknologinemndas kommentar: Bioteknologinemnda mener at deltakerne i forskningsprosjekter bør ha mulighet til å ta aktivt stilling til om de ønsker opplysninger om egne genetiske forhold dersom forskningen vil kunne frembringe informasjon av betydning for den enkelte. I de fleste tilfeller vil det være nok å gi informasjon i forbindelse med samtykkeerklæringen om at slike opplysninger kan oppstå. I de tilfeller der forhold av betydning dukker opp i løpet av studien, bør forsøkspersonene få tilgang til informasjon om dette. Nemnda vil anbefale at forsøkspersonene da får et skriv med generell informasjon om de funnene som er gjort, og om muligheten til å be om innsyn i egne genetiske opplysninger. Nemnda vil legge vekt på retten til å velge å ikke vite og mener at forsøkspersonene selv skal måtte ta et tydelig initiativ for å få innsyn i opplysningene. Nemnda vil derfor fraråde at det tas spesifikk kontakt med den enkelte med mindre forsøkspersonen har gitt uttrykkelig ønske om dette i samtykkeerklæringen.

Dette var skrevet i en tid der man så muligheten for genomsekvensering, men det var lenge til man trodde det ville få noen klinisk betydning. Nå er vi der.

Lærdommen fra MIDIA-prosjektet er at det er en vesensforskjell mellom prosjekter som planlegger tilbakemelding og de som ikke planlegger tilbakemelding. Nettopp dette skillet mener mange er det skillet som er trukket opp i virkeområdet for bioteknologiloven. MIDIA-saken er et eksempel som fremheves fordi designet på studien medførte at foreldre til barn med en spesiell genotype med noe økt risiko for type 1 diabetes (7 prosent økning for sykdommen før 15 år, og omtrent 20 prosent i livsløpsammenheng) ble kontaktet. Forskerne ønsket at foreldrene til disse barna skulle samle inn avføringsprøver. For å motivere til dette arbeidet ble derfor foreldrene informert om risiko for diabetes type I hos barnet som begrunnelse for hvorfor de var valgt ut til å delta i prosjektet. MIDIA-prosjektet er imidlertid på mange måter et eksempel på hvorfor man *måtte* føre informasjon tilbake til deltakerne. Det var ikke fordi loven eller samtykke krevde det, men fordi forskerne mente det var viktig av hensyn til forskningsprosjektet og deltakernes motivasjon.

Synet på genomet vårt og hvordan man skal gjøre god genetisk forskning på for eksempel multigenetiske livsstilssykdommer, har endret seg bare i løpet av de siste årene. Den nye genetikk-kunnskapen tilsier at i stedet for mange små genetiske bidrag til risiko fra mange gener, er det noen sjeldne varianter hos den enkelte og dennes familie som gir store bidrag. Dette aktualiserer begrepet personlig medisin, og at forskerne bør tenke langsiktig. Selv om man ved oppstart ikke har til hensikt eller planlegger å gi tilbakemelding eller kontakte deltakerne, taler den nye kunnskapen for å designe forskningsprosjektene og forholde seg til

forskningsdeltakerne på en annen måte, nemlig ved å regne med tilbakeføring av kunnskap til forskningsdeltakerne i langvarige eller langsiktige prosjekter slik at man ikke kommer i lignede situasjon som i MIDIA-prosjektet.

Skillet mellom epidemiologisk og klinikknær forskning

I utredningen «Gode biobanker – bedre helse» ser vi visjonen:

Norske biobanker skal fungere som én nasjonal og felles biobank med desentralisert lokalisering av biologisk materiale.

Norske biobanker, både de store befolkningsbaserte biobankene og de mindre biobankene innrettet mot studier av spesifikke sykdommer, representerer et nasjonalt fortrinn. Dette fortrinnet skyldes delvis omfanget og størrelsen av disse biobankene. I kanskje like stor grad er det muligheten for å kople opplysningene i biobankene på en personvernmessig forsvarlig måte mot sentrale helse- og sykdomsregistre som gjør at biobankene kan karakteriseres som et unikt grunnlag for forskning som kan bedre forståelsen av sykdomsmekanismer generelt og for spesifikke sykdomsgrupper spesielt.

Epidemiologiske biobanker og sykehusbiobanker av forskjellige slag er viktig for forskning. De kobles nå i økende grad sammen og kalles forskningsinfrastruktur. Dette øker muligheten for god forskning. Det er imidlertid helt forskjellige forskningstradisjoner knyttet til de epidemiologiske biobankene sammenlignet med biobanker ved sykehusene. Dette gir seg også uttrykk i både etiske og regulatoriske forskjeller.

Ved samtykkebaserte befolkningsundersøkelser som HUNT eller MoBa (Mor- og barnundersøkelsen) har folk utvetydig signalisert at de er interessert i å delta i forskning. Her er det, som ved HUNT, dugnadsånd og ønsker om å løse helseutfordringer og bidra til ny kunnskap som er den rådende motivasjonen. Gjennom deltakelsen er det en bevissthet og kjennskap til hvor man kan få informasjon og oppfølging om ønskelig. Dette er gjerne epidemiologiske prosjekter som krever mange deltakere, og undersøkelsen går ut på å skaffe informasjon om befolkningen, ikke om enkeltindividene. Likevel ser vi at det er forventninger knyttet til nytte hos deltakerne.³⁴

I rapporten *Gode biobanker – bedre helse* påpekes det imidlertid at de forskjellige typene av biobanker i større og større grad vil samarbeide og gå over i hverandre:

De sykehusbaserte biobanker står overfor store utfordringer knyttet til reorganisering og forbedring av sine samlinger av pasientmateriale. Dette er dels en følge av lovpålagte krav, dels begrunnet i ønsket om bedre forsknings- og behandlingmessig utnyttelse. De største biobankene er de diagnostiske vevsbankene i patologiklinikkene. Det eldste lagrede materialet er fra 1930-tallet i Oslo og i Bergen. Mer enn 900 000 celle- og vevsprøver tas og lagres årlig i patologiklinikkene i forbindelse med utredning og diagnostikk av pasienter. Lagringstiden er tilnærmet uendelig.

Forskningsbiobanker er dels etablert fra eksisterende diagnostiske og behandlingsbiobanker, dels etablert i forbindelse med det enkelte forskningsprosjektet. Etter avsluttet prosjekt vil gjenværende humant biologisk materiale fra enkelte forskningsbiobanker gå tilbake til den

³⁴ Trinidad, SB, Fullerton, SM and Burke, W (2011) Research Practice and Participant Preferences: The Growing Gulf. *Science* 331(6015): 287–288.

opprinnelige diagnostiske biobank. Det er derfor et dynamisk forhold mellom de forskjellige typer av biobanker. Verdien av biobankene øker i takt med metodeutviklingen. Det er allerede mulig å ekstrahere DNA fra materiale lagret i gamle parafinblokker, og det utredes nå om det også er mulig å utvinne mRNA av tilfredsstillende kvalitet fra de samme blokkene. I tillegg vil den vitenskapelige verdien av humant biologisk materiale, med tilhørende klinisk informasjon, øke med tiden, ettersom mange studier trenger en årelang observasjonstid etter analyse eller intervensjon. Ressursmessig er det hensiktsmessig om relevant innsamlet biologisk materiale kan oppbevares over lengre tidsperioder og gjøres tilgjengelig for mange forskere. Enkelte studier vil følge deltakerne over mange tiår, slik vi ser det med de populasjonsbaserte biobankene. I et slikt tidsperspektiv er det mest hensiktsmessig at helseforetaket, og ikke den enkelte forskergruppe, påtar seg ansvaret for adekvat infrastruktur og sørger for tilgjengelighet til sykehusenes biobanker.

Dette er noe av det samme som skjer i forbindelse med høringen om det nye hjerte- og karregisteret, som kalles et fellesregister bestående av et basisregister og kvalitetsregistre, registerformer som er regulert forskjellig.³⁵ I det europeiske biobanksamarbeidet, der Biobank Norge er med, inngår alle helseforetakene og store biobankforvaltere som HUNT, Folkehelseinstituttet, Kreftregisteret osv. Både nyfødtscreeningen og rettsmedisinske prøver er med ifølge Helsedirektoratets rapport «Evalueringen av bioteknologiloven». Biobank Norge kalles et forskningsprosjekt. Dette betyr at det ikke følger de vanlige forvaltningsreglene om åpenhet og innsyn, eller høringsrunder. ELSA-forskningen (etiske, lovmessige og samfunnsmessige aspekter) er marginalisert i dette omfattende prosjektet.

Bioteknologinemnda mener:

Bioteknologinemnda mener at i prosjektet Biobank Norge må arbeidet med hvordan genetisk informasjon skal håndteres, prioriteres høyt, og Bioteknologinemnda bistår gjerne. Dette er ikke bare et juridisk spørsmål, men også et etisk spørsmål, fordi folks oppfatning av genetisk informasjon er så forskjellig. Prosjektets formål er å dele ressurser og gjenbruke materialer og resultater. For deltakerne vil dette ha konsekvenser både for samtykke, innsyn (man mister oversikten) og ikke minst mulighet for å trekke tilbake samtykker.

Bioteknologinemnda mener dette er en utfordring i første omgang for diagnostiske biobanker (for eksempel nyfødtscreeningen og biobanker for sjeldne, arvelige tilstander) og rettsmedisinske biobanker der det ikke er inngått noen samtykker og folk ikke vet hva som foregår med prøvene deres. Riktignok forventer de fleste at sykehusene til enhver tid arbeider med å bedre behandlingstilbudet, men igjen er stikkordet her klinikknær forskning, forskning som av folk lett kan oppfattes som forskning på deres sykdom.

Eierskap til biologisk materiale – Kommersialisering av helsedata, genetiske data og biologisk materiale

Forskningsrådet har utarbeidet rapporten «Potensial for kommersiell utnyttelse av humane biobanker». Verken denne rapporten eller «Gode biobanker – bedre helse» har vært på offentlig høring. Bioteknologinemnda har sett med stor interesse på etableringen av HUNT Biosciences fordi dette er en måte å benytte forskningsbiobanken på som fører inntekter

³⁵ Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 12.10.2011: Høring – Utkast til forskrift om innsamling og behandling av helseopplysninger i nasjonalt register over hjerte- og karlidelser. www.bion.no/filarkiv/2011/11/H%C3%B8ringsuttalelse-Hjerte-og-karregisterforskrift-121011.pdf

tilbake til regionen og bygger opp kompetanse og arbeidsplasser. Bioteknologinemnda har besøkt anlegget i Levanger og hatt besøk av daglig leder i HUNT Biosciences. HUNT biobank og HUNT Biosciences er en meget interessant modell på grunn av eierstrukturen, som gjør at lokalmiljøet involveres. Dermed blir de etiske utfordringene langt mindre, og det er lettere å finne gode praktiske løsninger.

I Forskningsrådets rapport «Potensial for kommersiell utnyttelse av humane biobanker» er det konkludert slik når det gjelder bruk av DNA fra biobanker til næringsutvikling³⁶:

DNA vil være et materiale som kan underkastes svært omfattende analyser hvor tilnærmet komplett genetisk informasjon kan lagres som større datafiler og ikke lenger som biologisk materiale. Det er vanskelig å se at dette kan tilbakekalles, da det både er tilvirket i vesentlig grad og til en kostnad som er betydelig for den som har disponert og analysert dette materialet (biobankeier) i overensstemmelse med avgitt samtykke fra giver.

Det fremheves også i kommersialiseringsrapporten til Forskningsrådet at det er viktig å bli enig om et felles syn på eiendomsrett og disposisjonsrett som er i tråd med folks rettsoppfatning for å bevare tilliten til og deltakelsen i medisinsk forskning.

Bioteknologinemnda mener at temaet kommersialisering må tas opp under evalueringen av bioteknologiloven. Det offentlige helsevesenet ønsker næringsutvikling. I denne sammenhengen viser vi til planene om gjenbruk av forskningsdata for bioøkonomisk utvikling (Bioeconomy to 2030 av OECD) og planene om å benytte helseregistre og biobanker fra alle de nordiske land for å tiltrekke seg kompetanse og inntekter fra farmasøytiske selskaper. Nordisk ministerråd er gjennom Nordforsk aktiv for at det skal bli større muligheter ikke bare for nordisk biobanksamarbeid, men også for mer samarbeid med for eksempel farmasøytisk industri³⁷.

Om det genom att länka ihop kliniska forskningsenheter inom Norden i ett nätverk går att förmedla denna information, så kan Norden bli en attraktiv "marknad" för läkemedelsindustrin.

I farmasøytisk industri er det aktuelt å invitere personer til kliniske forsøk basert på deres gener.³⁸ I mange slike kliniske forsøk vil deltakerne/pasientene bli kontaktet på nytt, og de vil da bli konfrontert med årsaken til at de er valgt ut til å delta. Det kan være både på grunn av sykdommer de har hatt eller på bakgrunn av de genetiske variantene de har.

Bioteknologinemnda har spesielt tatt opp hvilke utfordringer det skapes dersom forskningsinfrastrukturen bygges på premisset om at genetisk informasjon ikke skal tilbake til noen av deltakerne³⁹.

Bioteknologinemnda har tidligere påpekt at

pasientjournalen, dens data, og det biologiske materialet som er avlevert gjennom prøver, kan være å betrakte som pasientens eiendom. Vil rensing av DNA på sykehusenes eget initiativ og

³⁶ Rapport fra Norges forskningsråd (2009). *Potensial for kommersiell utnyttelse av humane biobanker*, s. 19.

³⁷ Nordic white paper on medical research. <http://nos-m.org/index.php?id=54,0,0,1,0,0>

³⁸ Foredrag av David Cox fra Pfizer på International Data Sharing Conference, Oxford, september 2010.

³⁹ Se Bioteknologinemndas høringsuttalelse til høring om nordisk samarbeid for kliniske forsøk, 19.09.2011.

regning innebære at pasienten mister råderetten over sitt DNA? Bioteknologinemnda mener at den juridiske tolkningen som er foretatt over når det gjelder tap av rettigheter ved bearbeiding av materialet bør gjennomgås juridisk.⁴⁰

Bioteknologinemnda mener dette bør være en del av evalueringen av bioteknologiloven. Eierskap til biologisk materiale når det kommersialiseres, må avklares. Det holder ikke å snakke om disposisjonsretten til prøvene. Eierskapet må avklares ikke bare mellom de forskjellige aktørene i forskning og helsevesen. Pasientene/forskningsdeltakernes rettigheter må også avklares. Ved såkalt bearbeiding av materialet kan ikke forskningsdeltakerne lenger trekke tilbake sitt samtykke og forlange det biologiske materiale destruert (jfr. helseforskningslovens § 16). Hva som skal til av bearbeiding for at eiendomsretten eller disposisjonsretten skal tilfalle forskeren, er drøftet i utredningen *Potensial for kommersialisering av biobanker* (se over)

Hvor grensen går for bearbeiding før forskeren blir eier av materialet, er uklart. Mange mener den går ved isolering av DNA. Andre mener DNA-isolering nå er en så alminnelig og rimelig prosedyre at det ikke kan stå i veien for forskningsdeltakernes rett til å trekke seg. Alle prøver og data skal destrueres hvis en forskningsdeltaker trekker seg.

For forskningsdeltakerne er det derfor vesentlig å få klarlagt om bearbeiding i form av rensing av DNA og genetiske undersøkelser medfører at de mister muligheten til å trekke seg og dermed den innflytelsen de er lovet gjennom samtykkene.

I utredningen *Gode biobanker – bedre helse* står det:

Det er i dag mulig å lage nesten identisk kopi av DNA i prøver som kommer fra biobanker. Prosjektgruppen ser at det er behov for å få avklart om man kan arbeide videre med denne kopien under samtykkeerklæringen fra den instans som leverte ut materialet, eller om det nå kan arbeides fritt videre med kopien. En del diagnostiske prøver analyseres i dag av private aktører etter avtale med det aktuelle helseforetak. Visjonen om en nasjonal biobank innebærer at biologisk materiale som er avgitt i forbindelse med diagnostikk også inngår i en nasjonal biobank. Det må da forutsettes at det er helseforetaket som har en slik rett, ikke det private laboratoriet. Dette bør utredes nærmere.

Bioteknologinemndas kommentar:

Bioteknologinemnda mener at eierskap til de biologiske prøvene og de genetiske opplysningene må avklares, både når det gjelder pasienter, forskere, og forskningsinstitusjoner. Dette er av fundamental betydning for forskningsdeltakernes/pasientenes rettigheter. Det må også avklares om det kreves spesielle samtykker fra forskningsdeltakerne, det vil si dem som har avgitt biologisk materiale og genetiske opplysninger, dersom materialet/opplysningene blir benyttet i kommersiell virksomhet, eller om dette skal være opp til REK å vurdere ut fra tidligere samtykker.

⁴⁰ Bioteknologinemndas høringsvar til forslag om etablering av et nordisk samarbeid om kliniske studier, 19.09.2011.

Videre mener Bioteknologinemnda at produksjon av cellelinjer må vies oppmerksomhet i forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven. Dette er ikke tatt med i Helsedirektoratets rapport. I forbindelse med klinikk og forskning er det i mange sammenhenger ønskelig å lage cellelinjer fra personer som har spesielle sykdommer eller syndromer. At dette kan bli problematisk, har blitt tydelig gjennom historien om Henrietta Lacks (opphavet til HeLa-cellene) og en del andre rettsaker.⁴¹ Det kan være snakk om alt fra å anerkjenne personens bidrag til store summer i forbindelse med kommersialisering.

Rettsgenetikk

Rettsgenetikken er en gammel vitenskap som har fått helt nye metoder. I dag anvendes 16 markører ved sporanalyser og ved identifisering av personer og avdøde med ukjent identitet. Det utvikles nye markører (9 stykker) for genetisk bestemmelse av karakteristika som øyenfarge og hårfarge. Dessuten arbeides det med å kunne bestemme de biologiske sporenes type og alder ved å gjøre RNA-mengdeanalyser.

I tredje ledd i bioteknologilovens § 1-2 står det:

Loven gjelder ikke for obduksjon som faller inn under lov 9. februar 1973 nr. 6 om transplantasjon, sykehusobduksjon og avgivelse av lik m.m., kapittel II og sakkyndig likundersøkelse, jf. lov 22. mai 1981 nr. 25 om rettergangsmåten i straffesaker § 228.

Francis Collins, direktør ved National Institutes of Health, påpekte under the President's Council on Bioethics' høring i USA i februar/mars 2011⁴² at rettsmedisinsk bruk av medisinsk genetikk ville bli en stor utfordring. Her ble det fremhevet at medisin og rettsmedisin vil bli vanskeligere å skille, noe som kommer tydelig frem i rettsaker der både aktor og forsvarer benytter argumenter av medisinsk genetisk karakter.

Bruk av biologisk materiale innhentet i forbindelse med politiarbeid til forskning er en aktuell problemstilling. Det er i behandlingsbiobankloven og helseforskningsloven klare regler for når biologisk materiale innhentet i helsetjenesten og i medisinsk forskning kan benyttes av politiet i etterforskning. Men hvilke bestemmelser gjelder andre veien?

Bioteknologinemnda mener:

Bruk av genomundersøkelser i rettsmedisin og eventuell kobling til medisinske registre eller forskningsbiobanker, kan gi langt mer informasjon om en ettersøkt. Bioteknologinemnda mener at det å sammenligne spor- og individprøver fra rettsmedisinske undersøkelser med for eksempel nyfødtscreeningen eller vevsprøver fra sykehusbiobanker eller arkiver bør lovreguleres.

Materiale innhentet i rettsmedisin

I politiregisterloven heter det:

Opplysningene i registeret skal kun brukes i strafferettspleien. Kongen kan i forskrift likevel bestemme at opplysningene også kan brukes i forskningsøyemed og gi nærmere regler om slik bruk.

⁴¹ GENialt 3/2009 s. 18 og 19.

⁴² www.bioethics.gov

Videre er taushetsplikt ved forskning omtalt mer generelt:

§ 33. Taushetsplikt ved forskning

Når det finnes rimelig og ikke medfører uforholdsmessig ulempe for andre interesser, kan det bestemmes at opplysninger i det enkelte tilfelle gis til bruk for forskning, uten hinder av taushetsplikten i § 23.

Kan biologisk materiale innhentet i etterforskning benyttes til for eksempel forskning innen rettsgenetikk uten en etisk vurdering av en annen instans? Kan det bygges opp databaser over befolkningens genetiske forhold utenfor reguleringen av DNA-registeret, som kun gjelder informasjon om identifiserende elementer i DNA-et? Deler av politiregisterforskriften har vært på høring. Forskriften om DNA-registeret er ikke på høring i denne runden, slik at det ikke er mulig å se om det biologiske materialet som ligger til grunn for DNA-registeret, egentlig blir regulert direkte av politiregisterforskriften, eller om bruken av det kommer til å bli regulert av DNA-registerforskriften. Spørsmål om bruk av informasjon fra DNA-registeret til forskning vil komme opp når forskriften til DNA-registeret senere kommer på høring.

Den videre bruken av opplysningene fra DNA-registeret blir viktig å klarlegge. I bioteknologiloven er det gitt beskyttelse for utlevering av genetiske opplysninger til andre. I høringsnotatet for politiregisterforskriften bes det om innspill til hvilke andre instanser det kan bli aktuelt å utlevere informasjon fra etterforskning til. Banker og forsikringsselskaper er nevnt som eksempler. Vil genetiske data kunne leveres fra politi til forsikringsselskaper, eller kommer bioteknologilovens beskyttelse av videre bruk av genetiske data inn i bildet på et tidspunkt?

Siden bioteknologiloven sier tydelig at det kreves samtykke til bruk av genetiske opplysninger til forskning, og dette i stor grad har vært tolket til å gjelde prediktive opplysninger, kan det tyde på at forskning på genomdata fremskaffet i andre sammenhenger, som ved etterforskning, heller ikke bør benyttes uten samtykke fra den det gjelder.

Bioteknologinemnda tok også opp disse spørsmålene i forbindelse med høringen av politiregisterforskriften i oktober 2011⁴³ og i forbindelse med psykologisk forskning i vårt brev til Helsedirektoratet om genetiske undersøkelser av barn i forskning.⁴⁴ Spørsmålene er også aktuelle i historisk forskning og biografisk forskning.

Bioteknologinemnda spør også om det kreves samtykke fra pårørende til forskning på avdøde enten de har vært involvert i noe kriminelt eller ikke. Personopplysningsloven gjelder dersom opplysninger om avdøde også sier noe om helseforhold om nålevende personer. Dersom genetiske opplysninger om avdøde i tidligere generasjoner kartlegges i stort omfang, kan mulige genetiske varianter hos nålevende lett kartlegges på bakgrunn av slektstrær, uavhengig av om de har gitt sitt samtykke eller ikke.⁴⁵

⁴³ Se Bioteknologinemndas uttalelse til politiregisterforskriften oktober 2011.

⁴⁴ Se Bioteknologinemndas uttalelse av 09.11.2009.

⁴⁵ Jf. historisk befolkningsregister som ønsker å kartlegge alle slekter i Norge og koble til informasjon fra biologisk materiale.

Med utgangspunkt i disse spørsmålene gjennomgikk Bioteknologinemnda høringsnotatet til etableringen av Norsk helsearkiv, som er ment å inneholde journalene fra alle avdøde. I denne sammenhengen vil slektsgranskere være interessert i alle slags genetiske opplysninger. Vi viser her til diskusjonen om avklaring i forhold til bioteknologiloven i uttalelsen av 1. november 2011 om etableringen av Norsk helsearkiv⁴⁶.

Hvor gjelder loven?

Loven gjelder i riket. Kongen kan i forskrift bestemme at loven helt eller delvis skal gjelde for Svalbard og Jan Mayen.

Bioteknologinemnda har i forbindelse med surrogati drøftet om loven også bør omfatte surrogati i utlandet siden det er forbud mot surrogati i Norge. Et forbud mot surrogati i utlandet vil i så fall være sammenlignbart med forbud mot sexkjøp i utlandet. Nemnda har valgt å ikke tilråde et forbud mot surrogati i utlandet⁴⁷.

⁴⁶ www.bion.no/uttalelser/uttalelser-2010/

⁴⁷ Se Bioteknologinemndas uttalelse om surrogati datert 23.03.2011.

Kapittel 2. Assistert befruktning

Overordnede etiske utfordringer innen assistert befruktning

Innen reproduksjonsbiologien og assistert befruktning har vi noen av de store verdidebattene. I dette kapitlet utfordres bioteknologilovens formålsparagraf, samtidig som nettopp formålsparagrafen kan være retningsgivende.

Ett krevende spørsmål er hvordan man skal vurdere hensynet til og risiko for barn som ikke eksisterer ennå, opp mot eksisterende personers sterke ønske om barn. Med assistert befruktning kan flere grupper barnløse få egne barn. Likevel vil det fremdeles være barnløse som blir ekskludert fordi de ikke oppfyller kravene som stilles for å få tilbud om assistert befruktning, slik som aldersgrenser, krav til samlivsform, eller medisinske og psykososiale kriterier. Beslutninger om hvem som skal få tilbud om assistert befruktning er også et spørsmål om prioritering av begrensede ressurser i helsevesenet. Myndighetene må her som på andre områder vurdere kostnadene opp mot sannsynligheten for ønsket resultat. For noen barnløse kan adopsjon være et godt alternativ.

Andre sentrale spørsmål er hvordan man skal vurdere prinsippene om likebehandling og likestilling opp mot grunnleggende biologiske forskjeller mellom kjønnene. De biologiske forskjellene innebærer at ulike typer assistert befruktning krever ulike teknologi og ulike former for behandling/inngrep i kroppen. Dette kan ha betydning for den som behandler, så vel som den som blir behandlet. Eggdonasjon krever for eksempel mer omfattende inngrep og mer avansert teknologi enn sæddonasjon.⁴⁸ De biologiske forskjellene har blitt brukt til å begrunne forskjellige rettsregler.

Noen mener de biologiske forskjellene og de sosiale, kulturelle og religiøse tradisjonene knyttet til de forskjellige rollene kvinner og menn har i reproduksjonen, fortsatt er grunn til å opprettholde ulikt regelverk for kvinner og menn ved assistert befruktning. Andre mener at vi må ta hensyn til at kjønnsroller og omsorgsfunksjoner for barn har vært under stor utvikling de siste tiårene, og at fedre har en større og mer aktiv rolle nå enn før. For disse blir det mindre grunn til å holde på morskapets tradisjonelle særstilling som fundament for et forbud mot spesifikke reproduksjonsteknologier. Ny og økt kunnskap om genetikk, reproduksjonsbiologi og utviklingsbiologi har også betydning for hvilket tilbud som bør gis om assistert befruktning.

De biologiske forskjellene gjør at fullstendig likestilling mellom menn og kvinner er umulig innen assistert befruktning. Bioteknologinemnda mener likevel at det bør være en ambisjon at ufruktbare kvinner, så langt som det er praktisk mulig, får et tilsvarende tilbud som ufruktbare menn. I vårt samfunn er likestilling og likebehandling viktige verdier, men disse må balanseres mot interessene til andre parter som blir påvirket av lovgivningen innen assistert befruktning.

⁴⁸ Bioteknologinemndas uttalelse om eggdonasjon datert 22.11.2011: www.bion.no/filarkiv/2011/11/Bioteknologinemndas-uttalelse-om-eggdonasjon.pdf

Det er behov for å vurdere om dagens regelverk i praksis sikrer barns rett til informasjon om at de er blitt til gjennom donorinseminasjon i den grad som var intensjonen med lovendringen. Tilsvarende spørsmål må vurderes i forbindelse med et eventuelt nytt tilbud om eggdonasjon. Bioteknologinemnda har utarbeidet en egen uttalelse om eggdonasjon, hvor nemndas flertall anbefaler at eggdonasjon blir tillatt⁴⁹.

Reproduksjonsturisme er en trend innen assistert befruktning. Reproduksjonsteknologi som ikke er tillatt i Norge, kan benyttes i andre land. Det gjør at det blir en sentral oppgave å foreta en avveining av hva som bør være et tilbud i det offentlige regi, hva som bør være tillatt i privat regi og hva som bør være forbudt. Det offentlige helsevesenet må som regel bære kostnadene ved å ta hånd om skader eller bivirkninger som oppstår gjennom behandling i utlandet. Samfunnet kan derfor ha interesse i å gi informasjon og veiledning også omkring behandlinger som ikke er tillatt i Norge.

Bioteknologinemnda mener at det bør gjennomføres en bred utredning av tilbudet om assistert befruktning. En slik utredning bør blant annet ta opp hvordan man skal skaffe et tilstrekkelig antall donorer for assistert befruktning med donorsæd og for et eventuelt nytt tilbud om assistert befruktning med donoregg, vilkår for å få assistert befruktning og spørsmål om barns rettigheter når det gjelder informasjon om sitt opphav.

Spesifikke utfordringer med dagens lov

Definisjoner

§ 2-1. Definisjoner

I denne lov forstås med:

assistert befruktning: inseminasjon og befruktning utenfor kroppen;

inseminasjon: innføring av sæd i kvinnen på annen måte enn ved samleie;

befruktning utenfor kroppen: befruktning av egg utenfor kvinnens kropp.

Bioteknologinemnda viser til kapittel 3 i dette dokumentet, som omhandler stamceller og hvordan det kan lages kjønnseller fra omprogrammerte somatiske celler. Det er viktig å ta hensyn til at definisjonene i bioteknologilovens kapittel 2 holder tritt med de mulighetene som vitenskapen åpner.

Krav til samlivsform

§ 2-2. Krav til samlivsform

Assistert befruktning kan bare utføres på kvinne som er gift eller som er samboer i ekteskapsliknende forhold.

⁴⁹ Bioteknologinemndas uttalelse om eggdonasjon, 22.11.2011: www.bion.no/filarkiv/2011/11/Bioteknologinemndas-uttalelse-om-eggdonasjon.pdf

Mange barn vokser opp med bare én forelder, eller bor hos én forelder og har liten kontakt med sin andre forelder. Grunner til det kan være dødsfall, skilsmisse eller ikke planlagt graviditet. Adopsjonsloven tillater også at enslige kan adoptere, men krever da en utvidet vurdering av søkeren. Over flere generasjoner har man erfart at familier med bare én forelder, eller hovedforelder, har det bra, og at det går bra med barna i disse familiene. Likevel er det fortsatt et ideal at barn skal ha to omsorgspersoner som lever i en stabil samlivsform. To foreldre gir en større trygghet for barna, både psykososialt, økonomisk, praktisk og hvis én av foreldrene skulle falle fra.

Noen mener at de mulige utfordringene ved å være planlagt aleneforelder ikke er tilstrekkelig grunn til å forby inseminasjon til enslige kvinner i Norge. Forutsatt at de har støtte fra familien og et godt nettverk, kan det veie opp for eventuelle ulemper ved å være én forelder. Alderen til førstegangsfødende har økt de siste tjue årene, og perioden med reproduksjon har skrumpet tilsvarende inn. Det kan derfor bli knapt med tid for mange kvinner som ønsker seg barn, til å finne en partner, derfor kan gruppen med planlagte aleneforeldre ventes å øke. Deler av Bioteknologinemnda mener dagens lovverk ser bort fra enslige kvinners behov uten at dette kan begrunnes med hensynet til barnet.

Andre mener det er en vesentlig forskjell på det å sørge for at et født barn uten omsorgspersoner får en aleneforelder, slik som ved adopsjon for enslige, og det å medvirke til at et barn blir planlagt født med bare én forelder. Deler av Bioteknologinemnda mener at det er etisk problematisk at helsevesenet skal tilby assistert befruktning til enslige kvinner. De mener at familier med to foreldre må anses som en mer robust familieenhet enn familier med én forelder. I familier med to foreldre har barnet to ulike rollemodeller å bryne seg på. Videre har barnet og familien den ekstra sikkerheten og de ekstra ressursene to omsorgspersoner utgjør. Enslige kvinner er som regel ikke infertile, og deres sivile status må i prinsippet sies å være av midlertidig karakter. Deler av Bioteknologinemnda mener dette taler for at hensynet til denne gruppen ikke skal veie like tungt som motforestillingene mot å tilby assistert befruktning til enslige.

Et flertall i Bioteknologinemnda bestående av Thor Amlie, Liv Arum, Torunn Fiskerstrand, Knut Hjelt, Sara Kahsay, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Even Sjøfteland, Bell Batta Torheim og Lars Ødegård mener at det ikke er etisk akseptabelt å utvikle et tilbud om assistert befruktning for enslige kvinner slik at de kan få barn alene. Barnet vil mangle en far eller en medmor, og det å bare ha én omsorgsperson og én kjent slektslinje, vil gjøre denne familieenheten mindre robust enn andre familier som blir til gjennom assistert befruktning. Å være enslig behøver ikke å være en permanent tilstand, og hensynet til denne «gruppen» synes derfor ikke å være mer tungtveiende enn innvendingene. Disse medlemmene mener derfor at kravet til samlivsform bør opprettholdes i paragraf 2-2 og paragraf 2-3.

Et mindretall i Bioteknologinemnda bestående av Kristin Eiklid, Njål Høstmælingen, Nina Tangnæs Grønvold, Arne Sunde, Terje Traavik, Odd Vangen, Jacob Wang og Toril Wikesland mener at kravet til samlivsform i lovens paragraf 2-2 og 2-3 bør endres slik at det åpnes for assistert befruktning til enslige kvinner. Loven er i dag i utakt med annen lovgivning, som for eksempel adopsjonsloven, og strider mot flere generasjoners erfaringer

med aleneforeldre som gode omsorgspersoner. Det er grunn til å understreke at disse nemndsmedlemmene mener at assistert befruktning medfører en vurdering av egnethet til å bli forelder, og dermed blir familiesituasjon og nettverk vurdert. Disse medlemmene kan ikke se at det er tilstrekkelige sterke grunner til at forbudet opprettholdes.

En samlet nemnd mener at det i alle fall er viktig at alle som skal ha assistert befruktning blir vurdert for egnethet som foreldre. Med dette som basis vil man kunne vurdere situasjonen i den enkelte familie uavhengig av om den består av én eller to foreldre.

Vilkår for inseminasjon

§ 2-3. Vilkår for inseminasjon

Inseminasjon kan finne sted når mannen er befruktningsudyktig eller selv har eller er bærer av alvorlig arvelig sykdom, eller når to kvinner er gift eller er samboere i ekteskapsliknende forhold.

Inseminasjon kan i særskilte tilfelle finne sted dersom kvinnen er bærer av alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom, jf. § 2-13.

Et sentralt begrep i loven er befruktningsudyktig. Dette begrepet har over tid endret definisjon, spesielt etter endringen av loven i 2008, som åpnet for at lesbiske par kunne få assistert befruktning. Slik begrepet forstås i dag, er det basert på en observasjonsdefinisjon av befruktningsudyktighet, ikke på basis av medisinske funn. Det vil si at den er befruktningsudyktig som, sammen med sin partner, ikke har blitt gravid etter å ha forsøkt å oppnå graviditet i løpet av en viss tidsperiode. Assistert befruktning til lesbiske blir derfor gitt på en sosial og ikke en medisinsk indikasjon. Begrepene *sosial* og *medisinsk* kan selvsagt også være vanskelige å avgrense, men begrepet *befruktningsudyktig* er så sentralt at det med fordel kan klargjøres i loven.

Aktuelt i denne sammenheng er HIV-smittede menn som i praksis er befruktningsdyktige, fordi de risikerer å smitte partneren ved ubeskyttet samleie. Her kan man vaske sæden og gi inseminasjon i stedet, og dermed unngå smittefare for kvinnen når de forsøker å få barn. Nemnda uttalte i 2005 at loven burde endres og at det bør etableres et tilbud der HIV-positive menn får tilbud om å vaske sæd før befruktning enten i Norge eller utlandet⁵⁰. De som skal gjennomgå denne behandlingen, må vurderes for parets egnethet til å bli foreldre på samme måte som andre par blir vurdert for assistert befruktning.

En tilsvarende problemstilling gjelder par der en av partene er smittet av Hepatitt-C. Personer som er Hepatitt-C-smittet og har viruset til stede i blodet, blir i dag nektet behandling med assistert befruktning. Begrunnelsen er at man av hensyn til mulig smitte av andre pasienter (og til en viss grad personalet) må behandle disse parene isolert fra andre pasienter både i tid og rom. Det betyr enten at ingen andre pasienter kan behandles samtidig, eller at man har egne arealer til pasienter som er smittebærende. Begge alternativ er kostbare for fertilitetsklinikkene, og ingen av de offentlige klinikkene har hatt økonomisk rom for å etablere et slikt tilbud. Fagmiljøet

⁵⁰ Smitterisiko som vilkår for inseminasjon for HIV-positive:
www.bion.no/filarkiv/2010/07/2005_10_27_inseminasjon_for_HIV-positive.pdf

har foreslått at man i likhet med naboland etablerer et nasjonalt senter for par med HIV/Hepatitt C (ev. Hepatitt B) som har egne lokaler beregnet på å håndtere smitteførende pasienter.

Bioteknologinemnda anbefaler at dette spørsmålet tas opp til vurdering i forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven.

Avgjørelse om behandling

§ 2-6. Avgjørelse om behandling

Beslutning om å foreta behandling med sikte på assistert befruktning treffes av lege. Avgjørelsen skal bygge på medisinske og psykososiale vurderinger av paret. Det skal legges vekt på parets omsorgsevne og hensynet til barnets beste.

Legen kan innhente den informasjon som er nødvendig, for å foreta en helhetsvurdering av paret.

Når samfunnet aktivt bidrar til at et barn blir født, hviler det et selvstendig etisk ansvar på samfunnet for å forsikre seg om at barnet ikke vil lide overlast etter at det er født. Loven pålegger derfor behandlende lege å fatte en avgjørelse om parets medisinske og psykososiale egnethet som foreldre for et kommende barn. Dette er et av samfunnets skranker for å forhindre at barn lider overlast. I de fleste tilfeller kan behandlende lege selv stå for de medisinske og psykososiale vurderingene av pasientene. I enkelte tilfeller kan det derimot være nødvendig å samarbeide med andre faggrupper for å foreta en god psykososial vurdering. Det er behov for å harmonisere håndteringen av vanskelige situasjoner som kan oppstå, blant annet for at slike tilfeller skal behandles mest mulig ensartet på tvers av leger og behandlingssteder.

Sammen med fagmiljøene utarbeidet Helsedirektoratet i 2006 et utkast til rundskriv om medisinsk og psykososial vurdering av par som ønsker assistert befruktning. Utkastet ble oversendt Helse- og omsorgsdepartementet. Bioteknologinemnda la i sitt innspill⁵¹ til rundskrivet vekt på at barn skal ha en trygg og god oppvekst. Nemnda og fagmiljøene har etterlyst veilederen/rundskrivet siden 2006, og ser frem til at den blir sendt på høring.

Fagmiljøene innen assistert befruktning i Norge har også etterlyst mulighet til å få tilgang på informasjon som er relevant for den psykososiale vurderingene av de vordende foreldrene. Spesielt mener fagmiljøene at sosialrapporter, slik som det blir utarbeidet i forbindelse med adopsjon, er til stor hjelp. Fagmiljøenes erfaring er derimot at kommunene på grunn av ressurs situasjonen ikke prioriterer begjæring om sosialrapport fra legene. Bioteknologinemnda mener at det må følge med midler til en slik sosialrapport, som en del av behandlingens refusjonsordning, der dette er nødvendig. Nemnda mener at når legene er pålagt samfunnsansvaret med å hindre at personer som ikke er egnet til å ta godt vare på et barn, får assistert befruktning, må de få hjemmel til å få utlevert sosialrapportert og politiattester om sine pasienter. Dette må bli prioritert på lik linje med etatens øvrige arbeid

⁵¹ Vedrørende rundskriv for vurdering av par ved assistert befruktning:
www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_11_17_rundskriv_for_vurdering_av_par_ved_assistert_befruktning.pdf

(og kompenseres/honoreres). Bioteknologinemnda ga tidligere i år innspill⁵² til Justis- og politidepartementet i forbindelse med høringen på politiregisterforskriften. I innspillet ba nemnda om at det legges til rette for at behandlende lege ved klinikker som tilbyr assistert befruktning får mulighet til å innhente barneomsorgsattest der det er særlig grunn til å be om det. Slike rapporter bør følge pasientene, slik at de etter et avslag ikke kan dra til en annen fertilitetsklinikk for å prøve på nytt.

Barnets rett til opplysninger om sædgiver

§ 2-7. Barnets rett til opplysninger om sædgiver

Den som er født etter assistert befruktning ved hjelp av donorsæd har ved fylte 18 år rett til å få opplysninger om sædgivers identitet. Et donorregister skal bistå barnet med dette.

Fram til 2004 var sædgivere anonyme. Forslaget om å oppheve sædgivers anonymitet var blant annet forankret i FNs barnekonvensjon som Norge ratifiserte i 1991. Her fremgår det at barn så langt det er mulig, har rett til å få kjennskap til hvem foreldrene er og få omsorg av disse.⁵³ Under Sosialkomiteens behandling av St.meld. nr. 14 (2001–2002) gikk flertallet inn for å oppheve sæddonors anonymitet av følgende grunner:

- Barnet bør ha rett til å kjenne sitt biologiske opphav.
- Barn født etter sæddonasjon bør likebehandles med adoptivbarn, som har rett på informasjon om identiteten til sine opprinnelige foreldre.
- FNs barnekonvensjon art. 7 sier at *barnet skal registreres umiddelbart etter fødselen og skal fra fødselen ha rett til et navn, rett til å erverve et statsborgerskap, og, så langt det er mulig, rett til å kjenne sine foreldre og få omsorg fra dem.*
- Man vil kunne få mer ansvarsfulle donorer når disse vet at de kan komme til å bli oppsøkt av barnet senere i livet.

Sæddonorer med kjent identitet er en radikal endring fra det som tidligere ble oppfattet som best for barnet og familien. I Ot.prp. nr. 25 (1986–1987) skrev Sosialdepartementet:

I debatten om anonymitetsprinsippet fremstilles kunnskap om biologiske røtter som et ubetinget gode. Etter departementets oppfatning er ikke alltid dette tilfelle. [...] Kjennskap til biologiske røtter kan øke selverkjennelsen. På den annen side kan det skape store problemer og konflikter mellom barnet og foreldrene dersom biologisk far trekkes inn i bildet.

Bioteknologinemnda mener at det er viktig med åpenhet overfor barnet om at det er blitt til gjennom sæddonasjon. Det hindrer at barnet senere i livet utilsiktet får avdekket at sosial far ikke er biologisk far. En utilsiktet avsløring senere i livet kan være dramatisk, psykologisk traumatisk og ødeleggende for tilliten til foreldrene. Det har blitt publisert bøker og annet materiale som hjelper foreldre i prosessen med å forklare barn født etter donorinseminasjon,

⁵² Høringsuttalelse: Forslag til politiregisterforskrift: www.bion.no/filarkiv/2011/11/Høringsuttalelse-politiregisterforskriften-141011.pdf

⁵³ Ot.prp. 64 (2002-2003) s. 41

hvordan de er blitt til.⁵⁴ Bioteknologinemnda foreslår at det settes av midler til å utvikle en norsk bok som kan hjelpe norske foreldre i den samme prosessen.

I prosessen med å fortelle barnet om hvordan det er blitt til, kan åpen identitet på sæddonor true sosial fars rolle i forholdet til barnet og destabilisere familiens samhold. Dette er en vanlig bekymring for foreldre som har benyttet sæddonasjon. Noen velger bevisst anonym sæddonor for barna sine, og oppnår det ved å søke behandling i land der det er mulig å benytte anonym donorsæd.

I et familiebyggende perspektiv på assistert befruktning, der målet er å danne trygge, stabile familier for både barn og foreldre, kan barnets rett til å kjenne sitt biologiske opphav være underordnet åpenhet om de sosiale relasjonene.⁵⁵ Foreldrene kan frykte at sæddonor vil spille en rolle i familielivet, og frykten kan lede til at man holder informasjonen om at barnet er blitt til gjennom donorinseminasjon hemmelig for barnet. Samtidig kan hemmelighet om donorinseminasjon true familiens stabilitet dersom barna senere i livet skulle få kjennskap til at de er blitt til ved donerte kjønnsceller.^{56, 57} Åpen donoridentitet kan altså stå i veien for ønsket om å være åpen om at barnet er blitt til gjennom donorinseminasjon. I et familiebyggende perspektiv har derfor åpenhet forrang fremfor identifiserbarhet. Åpenhet i sosiale relasjoner er en forutsetning for velfungerende relasjoner. Åpenhet i familien omkring skapelse og inseminasjon kan man ha både i et system med anonyme donorer og i et system med åpne (identifiserbare) donorer. Noen kommende foreldre vil lettere kunne praktisere åpenhet i familien dersom de vet at donor er anonym.

Begrepet *forelder* har biologiske, juridiske og sosiale definisjoner, og et for sterkt fokus på den biologiske siden av foreldreskapet kan ha konsekvenser for andre lover (jf. barnelovens § 3 om *farskap eller medmorskap etter ekteskap; pater est*-regelen). Farskapsutvalget innhentet i sin tid en juridisk betenkning⁵⁸ der det blant annet stod:

Artikkel 7 skal tolkes i lys av sin bakgrunn, og det er altså barns psykologiske stabilitet den tar sikte på å trygge gjennom kjennskap til, og omsorg fra, sine foreldre. I denne sammenhengen kan det settes spørsmålsteget ved om genetisk kunnskap fra en biobank om en død far kan være til særlig hjelp med hensyn til denne stabilitet i særlig mange tilfeller. Eldre barns og voksnes interesse av å kjenne sitt biologiske opphav synes å falle utenfor denne bestemmelsen, både etter dens ordlyd og intensjon. Likevel kan det være viktig for barnets identitetsfølelse.

Nylig påpekte Hagen og Rønbeck⁵⁹ at det biologiske prinsipp (at det anses som et generelt gode for barn å få omsorg av fortrinnsvis biologisk mor og far) tillegges ulik betydning i

⁵⁴ www.hfea.gov.uk/110.html; www.donor-conception-network.org/telltalkpubs.htm. Se også Blake L, Casey P, Readings J, Jadvá V, Golombok S (2010) "Daddy ran out of tadpoles": how parents tell their children that they are donor conceived, and what their 7-year-olds understand. *Human reproduction* (Oxford, England) 25: 2527–2534.

⁵⁵ Berge Solberg, 2003. DEBATT: Den nye bioteknologiloven - ikke til barnets beste likevel? *Nytt Norsk Tidsskrift* nr. 3/2003, side 316-324

⁵⁶ Readings J, Blake L, Casey P, Jadvá V, Golombok S (2011) Secrecy, disclosure and everything in-between: decisions of parents of children conceived by donor insemination, egg donation and surrogacy. *Reproductive biomedicine online*.

⁵⁷ Jadvá V, Freeman T, Kramer W, Golombok S (2010) Experiences of offspring searching for and contacting their donor siblings and donor. *Reproductive biomedicine online* 20: 523–532.

⁵⁸ Karl Harald Søvig, 2009. Barnekonvensjonen art. 7. Barns rett til å kjenne sitt opphav og knytte rettslige bånd til primære omsorgspersoner: www.regjeringen.no/nb/dep/bld/dok/nouer/2009/nou-2009-5/23.html?id=549689

⁵⁹ Står det biologiske prinsipp for fall? - Det biologisk prinsipp i barnevernloven og barneloven noen forskjeller. Lov og rett, 8/2011: <http://www.idunn.no/ts/lor/2011/08/art04>

barneoven og barnevernoven. Forfatterne diskuterer også hvordan endringer i ekteskapsoven og bioteknologioven, har medført en nedprioritering av det biologiske prinsipp, som ellers er fremholdt som svært sentralt og viktig i forbindelse med sæddonasjon. I motsetning til naturlig unnfangede barn, har barn født etter sæddonasjon ingen rett til å få omsorg fra sin biologiske far. Det er først når individet er voksent at det får retten til å kjenne sin biologiske far. Hagen og Rønbeck mener at det er ønskelig med en harmonisering av vektingen av det biologiske prinsipp, spesielt mellom nært beslektede lover.

Derfor er det viktig at tilknytning gis prioritet gjennom lovtekst og rettspraksis. For barnets utvikling er det viktigere å bevare trygge utviklingsrelasjoner enn å bevare kunnskap om biologisk bakgrunn. La oss derfor nedtone det biologiske prinsipp til fordel for et annet prinsipp, nemlig *tilknytningsprinsippet*, for derved å understreke barnets rett til beskyttelse av sin relasjon til de omsorgsgivere det er knyttet til, og som dets utvikling er avhengig av. (Hagen og Rønbeck, 2011, s 499).

Hvis, på den andre siden, det biologiske prinsipp skal tillegges større vekt, bør man vurdere om det fremdeles skal være valgfritt for foreldrene å informere barna om donor. Dette momentet ble også vurdert i Ot.prp. nr. 64 (2002–2003), men Helsedepartementet ønsket å vente med et slik eventuelt påbud slik man kunne få erfaring med åpen donoridentitet. Fordi det kan være belastende for barna å få kjennskap til at de er blitt til gjennom donorsæd senere i livet, kunne man tenke seg at myndighetene bør informere barna. Antagelig bør dette skje tidlig i barneårene, lenge før myndighetsalder. Dette ville tvinge fram en åpenhet hos foreldrene. Foreldrene kan også pålegges en selvstendig opplysningsplikt.

Det er også delte meninger om det er riktig å sammenligne adopsjonsbarns rett til å vite sitt biologiske opphav med sæd- og eggdonasjon. Blant annet er det ikke asymmetri i den biologiske tilknytningen til barnet ved adopsjon. Ved adopsjon har begge foreldrene like liten biologisk tilknytning til barnet, mens ved bruk av donorsæd (eller donoregg) er det én av foreldrene som er genetisk forelder. Videre kan det sies å være stor forskjell på å ta vare på et allerede født barn som trenger nye omsorgspersoner, og på at et par sammen bestemmer seg for å få barn ved å benytte donerte kjønnseller.

En samlet nemnd anbefaler åpenhet overfor barnet om at det er blitt til gjennom assistert befruktning med donorsæd.

Et flertall i Bioteknologinemnda bestående av Thor Amlie, Liv Arum, Torunn Fiskerstrand, Knut Hjelt, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Anne Synnøve Røsvik, Even Søfteland, Bell Batta Torheim, Terje Traavik, Odd Vangen og Lars Ødegård mener det er riktig og viktig at barn født etter kjønnselledonasjon, når de blir myndige, får rett til opplysninger om donors identitet. Disse medlemmene ønsker derfor å opprettholde dagens lovgivning.

Et mindretall i Bioteknologinemnda bestående av Kristin Eiklid, Njål Høstmælingen, Nina Tangnæs Grønvold, Sara Kahsay, Berge Solberg, Arne Sunde, Jacob Wang og Toril Wikesland mener foreldre bør kunne velge åpen eller skjult donoridentitet med bakgrunn i hvilket alternativ de selv mener de vil kunne praktisere åpenhet i familien på. Barnets rett til

å kjenne sitt biologiske opphav blir da underordnet åpenhet i familien om hvordan barnet er blitt til.

Hvem kan være sædgiver

§ 2-9. Sædgiver

En sædgiver skal være myndig. Giveren må gi skriftlig samtykke til at sæden kan brukes til befruktning og at hans identitet registreres i donorregisteret. Samtykke kan tilbakekalles fram til befruktningen har funnet sted.

En sædgiver skal ikke gis opplysninger om parets eller barnets identitet.

Det kan stilles spørsmål om donor kan gi et reelt informert samtykke til bruk av sin sæd. Med åpen donoridentitet vil ikke konsekvensene av donasjonen møte donoren før om tidligst 18 år. Donors livssituasjon kan ha endret seg dramatisk i løpet av de 18 årene, og flere enn donor kan bli påtvunget disse konsekvensene. Det kan skape splid og utrygghet for donorens egen familie hvis opptil åtte donorbarn vil ha kontakt med sin biologiske far. Det kan derfor reises tvil om hvor reelt donors samtykke egentlig er.

Det er på den andre siden slik at folk stadig vekk tar beslutninger på mange av livets områder med vidtrekkende konsekvenser for framtiden. I denne sammenheng må det vurderes om avgjørelsen om å donere sæd med åpen identitet står i en særstilling hva angår alvorlighetsgrad, og om det krever spesiell informasjon og samtykke.

I Danmark har de hatt en debatt om gentesting av sæddonorer etter at en donor har fått ni barn (i Danmark, USA, Sverige og Belgia) med den genetisk sykdommen Neurofibromatose type 1 (NF1). I forbindelse med utvelgelse av hvem som kan bli sæddonorer, er det forventning om at vedkommende skal være sunn og frisk. Men kan de som benytter donorinseminasjon forvente at sæddonorene skal være screenet for de vanligste genetiske sykdommene? I Skandinavia er for eksempel cystisk fibrose en av de hyppigst forekommende alvorlige, arvelige sykdommene. Den 10.07.2007 mente flertallet i Nemnda at «at det er hensiktsmessig at paret gis informasjon om at sædgiver er testet for genetiske sykdommer som er fremherskende i givers etniske bakgrunn og eventuelt hvilke tester som er utført i det konkrete tilfellet. Disse medlemmene vil påpeke at det vil være ulike gentester som er aktuelle avhengig av hvor giver kommer fra.» Par som benytter en nordisk sædgiver fra en dansk sædbank vet blant annet at han er testet for cystisk fibrose, kromosomavvik, og thalassemi⁶⁰. Sæddonorer med annen avstamning testes for andre relevante genetiske sykdommer.

En av argumentene for opphevingen av anonymitet på sæddonor, i tillegg til hovedargumentet om barnets mulighet for kjennskap til sitt biologiske opphav, var muligheten for kunnskap om arvelige sykdommer som kunne være av betydning for utredning og behandling av barnet. Det er nå kjent flere tilfeller der sæddonorer har fått mange barn og har vært bærer av genetisk sykdom som har blitt overført til barna. Derfor reises spørsmålet: Skal sæddonorer screenes for de vanligst forekommende genetiske sykdommene?

⁶⁰ www.nordiccryobank.com/spermbankscreening.php (16.11.2011)

Bioteknologinemnda er delt på midten; den ene gruppen, bestående av medlemmene Thor Amlie, Liv Arum, Torunn Fiskerstrand, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Even Søfteland, Bell Batta Torheim, Terje Traavik, Odd Vangen og Lars Ødegård, mener det ikke er riktig å teste sæddonorene utover at de er sunne og friske personer. Å genteste sæddonorene for noen gener vil gi inntrykk av at barnet vil bli friskt, mens det i realiteten ikke kan garanteres. Det er vanskelig å sette noen grenser for hvilke gener som skal inngå, og dette kan gjøre det problematisk for myndighetene å skaffe donorer.

Den andre gruppen, bestående av medlemmene Kristin Eiklid, Knut Hjelt, Njål Høstmælingen, Nina Tangnæs Grønvold, Sara Kahsay, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Arne Sunde, Jacob Wang og Toril Wikesland, mener at det bør utføres gentesting av sæddonorer. Det kan være en rekke ulike grunner til at det bør gjøres. Eksempelvis er det et anliggende at sæddonoren ikke skal spille en stor rolle i den nye familiens liv – han er kun ment å være et biologisk premiss for at en ny sosial familieenhet skal kunne oppstå. Men om alvorlige genetiske sykdommer skulle inntreffe som følge av arv fra sæddonor, risikerer man at sæddonoren psykologisk sett får en langt mer sentral plass i den nye familiens liv. Sykdommen blir en daglig påminnelse om genetisk opphav, og fokuset kan tenkes å dreies vekk fra de sosiale relasjonene i familien (som er viktig å fokusere på i familier med donorinseminasjon) over til de genetiske. Fra et familiebyggende perspektiv er det derfor fornuftig med en viss gentesting av sæddonorer.

Valg av sædgiver

§ 2-10. Valg av sædgiver

Behandlende lege skal velge egnet sædgiver. Virksomheten som utfører den assisterte befruktningen skal sørge for at nødvendige opplysninger om behandlingen registreres og meldes.

Behandlende lege er i bioteknologiloven gitt myndighet til å velge egnet sædgiver for foreldrene. I praksis foretar legen valg av sæddonor i samråd med de blivende foreldrene, og kriteriene er gjerne at sæddonor skal ha en relativt stor likhet til sosial far. Ved uenighet mellom paret og legen, er det likevel legen som har det siste ordet. Denne lovbestemmelsen kan av noen oppfattes som formynderisk og i strid med pasientenes/parets selvbestemmelsesrett.

Det kan imidlertid stilles spørsmål ved om autonomibegrepet er anvendbart i denne sammenhengen. Det er ikke foreldrene selv det skal tas beslutninger om, men et potensielt barn. Det kan hevdes at barnets autonomi kan bli utfordret av foreldrenes avgjørelser like mye som av legens. På den andre siden, før barnet eksisterer, og har interesser og intensjoner, har det ingen autonomi som kan utfordres eller krenkes. Dessuten er det foreldrene som er gjenstand for den faktiske behandlingen, og hvis selvbestemmelse faktisk kan bli krenket.

En grunn til å overlate den endelige beslutningen av egnet sædgiver til behandlende lege, er at legen ikke har de samme klare egeninteressene investert i barnet som de vordende foreldrene har. I noen tilfeller vil derfor legen være bedre i stand til å vurdere barnets beste.

Et eksempel kan være i tilfeller der foreldrene ønsker at barnet skal ha en spesiell genetisk betinget funksjonsnedsettelse. Det har forekommet at døve par har ønsket seg døve barn, og ønsket en sæddonor med arvelig hørselstap. I tilfeller der foreldrene ønsker å gi barnet en funksjonsnedsettelse som vil representere en betydelig funksjonshemming i møtet med arbeidslivet og mange andre deler av samfunnet, vil mange se det som riktig at behandlende lege skal foreta det endelige valget av sæddonor.

Mange ser det også som etisk problematisk at foreldre får adgang til å forsøke å påvirke det kommende barnets egenskaper ved å velge en sæddonor med egenskaper som gir fordeler i mange sammenhenger, slik som høy intelligens eller god helse. Betenkelighetene er blant annet at slike valgmuligheter kan bidra til å gi reproduksjonen preg av handel, eller svekke toleransen for mangfoldet av biologiske egenskaper i samfunnet. Det vil være ulike syn på om valg av sæddonor er sammenlignbart med den innflytelsen foreldre ellers har over barnas gener gjennom valget av partner, eller om det er kvalitativt annerledes. Ved å overlate den endelige avgjørelsen til behandlende lege vil man unngå de etiske betenkelighetene ved at foreldre inviteres til å gjøre slike valg.

En annen mulig konsekvens dersom foreldre selv skal velge sæddonor, er at utvelgelsesprosessen gjør foreldrene mer opptatt av barnets genetiske arv enn de ellers ville vært. Dette kan tenkes å virke forstyrrende for etablering av sosiale bånd i familien. Det kan også tenkes å skape urealistiske forventninger til barnets egenskaper, noe som kan være til ulempe for barnet gjennom oppveksten. Andre mener derimot at dette er en ubegrunnet bekymring, og at det er normalt at foreldre har håp, ønsker og forventninger til sine barn som er helt løsrevet fra kunnskap om arveegenskaper. Det er til og med forventet at foreldre sosialiserer sine barn inn i sosiale, kulturelle og religiøse rammer.

Bioteknologinemnda mener det fortsatt skal være legen som tar den endelige avgjørelsen om hvilken sæddonor som skal benyttes ved inseminasjon eller assistert befruktning.

Lagring og import av sæd

§ 2-11. Lagring og import av sæd

Lagring og import av sæd kan bare finne sted ved virksomheter som er særskilt godkjent for dette.

Virksomheter som lagrer donorsæd, skal sørge for at opplysninger om sædgivers identitet registreres og meldes til et donorregister.

Sæd skal ikke utleveres for bruk til assistert befruktning etter givers død.

I andre land, slik som Storbritannia, er det tillatt å benytte sæd fra en avdød til assistert befruktning. Ved start av behandlingen fyller mannen ut et skjema der han kan velge om hans sæd kan brukes til assistert befruktning etter hans død eller hvis han mister samtykkekompetanse. Med dette får barnet mulighet for å vite hvem som er deres biologiske far, men det vil ikke kunne ha kontakt. Det samme vil være tilfelle for en del barn født etter donorinseminasjon med det norske regelverket, ganske enkelt fordi noen donorer vil være døde eller vanskelig å finne 18 år etter barnets fødsel.

Men er hensynet til barnets rett til å kjenne sitt eget biologiske opphav så viktig at det skal ekskludere ønskene til foreldrene om, for eksempel, å lage et søsken til barnet som har det samme genetiske opphavet dersom donoren i mellomtiden har dødd? Vil det ikke være til barnets beste å ha samme genetiske far som sine søsken? Hva legges i det å kjenne sitt biologiske opphav; forutsetter det å ha et personlig forhold eller er det tilstrekkelig å vite hvem som er/var biologisk far? Forbudet kan også ramme familier der mannen av en eller annen grunn, for eksempel før behandling for kreft, har lagret egen sæd.

På tross av at det finnes eksempler der det for noen kan virke urimelig at sæd fra en avdød ikke skal kunne brukes, er Bioteknologinemnda av den oppfatning at hensynet til at barnet skal ha to foreldre bør gå foran hensynet til at mor skal få barn med ønsket far.

Bioteknologinemnda vil ikke tilråde noen endringer i denne paragrafen.

Behandling av sæd før befruktning

§ 2-13. Behandling av sæd før befruktning

Behandling av sæd før befruktning for å påvirke valg av barnets kjønn er bare tillatt dersom kvinnen er bærer av alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom.

Angående behandling av sæd før befruktning viser Bioteknologinemnda til sitt innspill av 27.oktober 2005⁶¹: « Et flertall i Bioteknologinemnda (17 av 21) anbefaler at bioteknologiloven endres slik at det åpnes for å tilby behandling med sædvask og inseminasjon til par der mannen er HIV-positiv, for å unngå smittefare for kvinnen og barnet.» Bioteknologinemnda mener at dette er et tilbud som bør innføres, ved å utføre det i godkjente klinikker i utlandet dersom det ikke er hensiktsmessig å etablere et slik tilbud i Norge. Se også nemndas merknader om assistert befruktning for Hepatitt-C-smittede under paragraf 2-6 over.

Bioteknologinemnda har ellers ingen endringsforslag til paragraf 2-13 fordi det er ikke skjedd noen endringer av betydning metodologisk. Dermed mener nemnda også at tidligere etisk begrunnelse for denne paragrafen fremdeles holder.

Behandling av sæd før befruktning med tanke på å sortere X- og Y-sædceller fra hverandre for å øke sannsynligheten for å få barn av et bestemt kjønn har en lang og kontroversiell historie.⁶² Likevel er de teknologiske mulighetene fortsatt begrenset.

En metode som kalles spinn-gradientseparering har ikke noen bekreftet klinisk relevant effekt for å skille X- og Y-bærende sædceller, selv om det tidligere har kommet rapporter om slik effekt.⁶³ En annen metode, som kalles flow-cytometri-separering av sædceller, har derimot en etterprøvable klinisk signifikant effekt på kjønnsseleksjon. Sædcellene gjennomgår

⁶¹ Smitterisiko som vilkår for inseminasjon for HIV-positive:

www.bion.no/filarkiv/2010/07/2005_10_27_inseminasjon_for_HIV-positive.pdf

⁶² Se for eksempel Lush, J. L. (1925) The possibility of sex control by artificial insemination with centrifuged spermatozoa. *Journal of agricultural research*, 30(10), 893–913.

⁶³ Schenker, J. G. (2002) Gender selection: cultural and religious perspectives. *Journal of assisted reproduction and genetics*, 19(9), 400–10.

en hard behandling i denne prosessen, og det er klart at sædcellene har redusert funksjonalitet og levedyktighet etter sortering med flow-cytometri.⁶⁴

Flow-cytometri baserer seg på farging av DNA med en fluorokrom som eksiteres med laserlys. Det er sannsynlig at det kan oppstå punktmutasjoner i arvematerialet til sædcellene, og man mister cytoplasmatiske faktorer i sædcellene under prosessen. Normalt vil det være en sterkt reduksjon i antall tilgjengelige sædceller etter kjønnsseleksjonsprosessen, i tillegg til at metoden ikke sorterer med 100 prosent nøyaktighet. Det er derfor en lite aktuell metode i assistert befruktning der fruktbarheten hos pasienten trolig allerede er lav.

Bioteknologinemnda mener videre det er uetisk å utsette sædcellene for mulige mutasjoner for å påvirke barnets kjønn dersom det ikke er nødvendig for å unngå alvorlig sykdom hos barnet.

PGD er en alternativ metode for å velge kjønn for barn for å unngå alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom. Denne metoden reguleres av bioteknologilovens § 2A (se også denne uttalelsens drøfting av bestemmelsene i § 2A).

Anvendelse og tilbakeføring av befruktede egg

§ 2-15. Anvendelse og tilbakeføring av befruktede egg

Befruktede egg kan ikke innsettes i livmoren til en annen kvinne enn den kvinnen eggcellen stammer fra.

Departementet kan gi nærmere forskrifter om tilbakeføring av befruktede egg i en kvinnes kropp ved befruktning utenfor kroppen.

Bioteknologinemnda har i separat uttalelse⁶⁵ utredet om det burde åpnes for eggdonasjon i Norge. Et flertall i nemnda tilrår dette. Med utgangspunkt i dette tilrår Bioteknologinemndas flertall at § 2-15 endres.

Mindretallet tilrår ikke eggdonasjon, og i denne sammenheng tilrår de ingen endring i bioteknologilovens § 2-15.

En alternativ formulering av bioteknologilovens § 2-15 kan være at *et befruktet egg kan bare settes inn i den kvinne som skal bli barnets mor*. Denne formuleringen vil danne en juridisk skranke mot surrogati men vil samtidig tillate eggdonasjon.

I forbindelse med assistert befruktning vil en del foreldre oppleve at det er lagret flere befruktede egg (embryoer) enn de selv får behov for. Hvis de ikke ønsker eller har lov til å lagre eggene videre, og heller ikke ønsker å destruere eggene kan noen ønske å donere eggene til andre barnløse.

⁶⁴ de Graaf, S. P., Beilby, K. H., Underwood, S. L., Evans, G. & Maxwell, W. M. C. (2009) Sperm sexing in sheep and cattle: the exception and the rule. *Theriogenology*, 71(1), 89–97.

⁶⁵ Bioteknologinemndas uttalelse om eggdonasjon, 22.11.2011: www.bion.no/filarkiv/2011/11/Bioteknologinemndas-uttalelse-om-eggdonasjon.pdf

Bioteknologinemndas flertall bestående av Kristin Eiklid, Njål Høstmælingen, Nina Tangnæs Grønvold, Sara Kahsay, Torleiv Ole Rognum, Ingvild Riisberg, Anne Synnøve Røsvik, Arne Sunde, Even Søfteland, Odd Vangen og Jacob Wang mener at bioteknologiloven bør tillate donasjon av overtallige befruktede egg til andre som trenger assistert befruktning (embryodonasjon). Loven må da endres slik at befruktede egg i disse tilfellene kan settes inn i en annen kvinne enn den kvinnen eggcellen stammer fra. Noen foreldre som har gjennomgått assistert befruktning vil se det som en etisk fordel å slippe å destruere sine overtallige befruktede egg og å kunne hjelpe andre til å få barn. I motsetning til ved annen eggdonasjon, krever ikke en ordning med donasjon av overtallige befruktede egg noen form for ekstra inngrep eller medisinsk behandling hos den kvinnelige donoren. Disse medlemmene peker videre på at prinsippene Bioteknologinemnda har anbefalt for andre former for assistert befruktning, blant annet åpenhet om hvordan barnet er blitt til, også gjelder her.

Bioteknologinemndas mindretall bestående av Thor Amlie, Liv Arum, Torunn Fiskerstrand, Knut Hjelt, Berge Solberg, Bell Batta Torheim, Terje Traavik, Toril Wikesland og Lars Ødegård mener at bioteknologiloven ikke bør tillate donasjon av overtallige befruktede egg til andre som trenger assistert befruktning (embryodonasjon). Disse medlemmene peker på at embryodonasjon bare vil hindre at en brøkdel av alle lagrede befruktede eggceller blir destruert, slik at det fundamentale etiske problemet knyttet til embryodestruksjon vil vare ved. På den annen side vil embryodonasjon skape et langt større etisk problem ved at fødte barn ikke får kjenne noen av sine biologiske foreldre og ikke får omsorg av dem. I dette tilfellet er de biologiske foreldrene også de opprinnelig intenderte foreldrene, i motsetning til hva som ellers er tilfellet ved sæddonasjon og eggdonasjon.

Se også omtale av assistert befruktning med donoregg og donorsæd i kombinasjon under paragraf 2-18. Flertallet i Bioteknologinemnda anbefaler ikke at assistert befruktning med donoregg og donorsæd i kombinasjon tillates.

Lagring av befruktede egg

§ 2-16. Lagring av befruktede egg

Bare virksomheter som er godkjent etter § 7-1 til å utføre assistert befruktning, kan etter godkjenning lagre befruktede egg.

Etter fem år skal befruktede egg destrueres eller avgis til opplæring og kvalitetssikring jf. § 2-14 eller forskning jf. kapittel 3.

Lagrede befruktede egg skal ikke benyttes til reproduksjon når kvinnen eller mannen i paret som har søkt assistert befruktning, er død eller ikke lenger har samtykkekompetanse.

I dag er det en mulighet for at overtallige befruktede egg enten kan benyttes til forskning eller destrueres. Noen ser det som etisk problematisk at overtallige befruktede egg blir forsket på eller destruert etter 5 år. Et spørsmål er om 5 år er for kort tid dersom man ønsker flere barn enn for eksempel to. I denne sammenhengene er det spørsmål om grensen bør utvides. Det rapporteres om vellykket bruk av egg etter stadig lengre lagringstid. Flere medier meldte i 2010 at et barn var født i USA fra et befruktet egg som hadde vært frosset i 20 år.

Det foreligger ingen indikasjoner på at mulige uheldige følger av frysing/tining av befruktede egg er større ved for eksempel 10 års lagring enn 5 års lagring. Samtidig har fertilitetsklinikkene den erfaring at andelen av de frosne embryoene som blir brukt av paret til befruktningsformål ikke øker med lagringstid utover 5 år. Kostnadene, derimot, øker med lengre lagring, og det kan bli en administrativ utfordring for klinikkene (stort lager, sporing av pasienter etc.)

Bioteknologinemnda mener dagens grense ved inntil fem års lagring generelt er et godt kompromiss mellom brukernes ønsker og behov på den ene siden, og økonomiske og administrative hensyn på den andre. Det bør likevel gis en dispensasjonsadgang i spesielle tilfeller, når formålet er assistert befruktning innenfor rammene loven setter.

Se også omtale av donasjon av overtallige befruktede egg (embryodonasjon) under paragraf 2-15 over.

Lagring av ubefruktede egg og eggstokkvev

§ 2-17. Lagring av ubefruktede egg og eggstokkvev

Bare virksomheter som er godkjent etter § 7-1 til å utføre assistert befruktning, kan etter godkjenning lagre ubefruktede egg og eggstokkvev.

Ubefruktede egg og eggstokkvev kan bare lagres når lovens vilkår for assistert befruktning er oppfylt, eller dersom en kvinne skal gjennomgå behandling som kan skade befruktningsdyktigheten.

Lagrede ubefruktede egg og lagret eggstokkvev kan bare oppbevares så lenge hensynet til kvinnen som har avgitt materialet, tilsier det og det kan anses medisinsk forsvarlig.

Ved kvinnens død skal lagrede ubefruktede egg og lagret eggstokkvev destrueres.

I forhold til menn har kvinner en kortere reproduktiv periode, og etter 35-årsalderen synker kvinners fruktbarhet betraktelig over en 5–10 årsperiode. Kvinner kan ikke regne med å være fertile etter fylte 45 år. Moderne likestilt vestlig livsstil innebærer ofte at kvinner tar lengre utdanning, starter en yrkeskarriere og søker lenge etter en egnet partner før de ønsker å få barn. Det medfører at mange utsetter reproduksjon til midten av 30-årene eller senere.

Internasjonalt diskuterer fagmiljøene innen assistert befruktning bevaring av fruktbarhet gjennom nedfrysing av egne eggceller. Spesielt har ny klinisk og eksperimentell forskning på *vitrifisering* av eggceller, en form for rask nedfrysing, gitt løfterike resultater. For tiden er dette en eksperimentell metode som primært tilbys kvinner som skal gjennomgå potensielt steriliserende medisinsk behandling, men klinikker i utlandet har også begynt å tilby vitrifisering av eggceller til friske kvinner. Dette kan gjøres som en form for forsikring for senere reproduksjon eller en planlagt utsettelse av reproduksjon. Det vil si at det er sosiale grunner til at kvinnene ønsker å lagre sine egne eggceller for senere bruk.

Dagens bioteknologilov, § 2-17 *Lagring av ubefruktede egg og eggstokkvev*, hindrer at et tilbud om bevaring av fertilitet gjennom nedfrysing av egne eggceller kan tilbys friske kvinner. Andre ledd begrenser muligheten til å få lagret ubefruktede egg og eggstokkvev til kvinner som er gift eller samboer i et ekteskapslignende forhold. Det er grunn til å tro at

mange kvinner som vil ønske bevaring av fertilitet gjennom nedfrysing av egne eggceller, ikke har en partner, og at det nettopp er fraværet av en egnet partner som er utslagsgivende for ønsket om å bevare fertiliteten til senere.

Andre ledd åpner for lagring av ubefruktede eggceller for enslige kvinner til dem som skal gjennomgå en behandling som kan skade befruktningsdyktigheten. Bestemmelsen er imidlertid ikke bare til hinder for at friske kvinner kan få lagret sine egne eggceller, men også jenter og unge kvinner med spesielle tilstander som fører til tidlig tap av befruktningsdyktighet. Unge jenter med for eksempel Turners syndrom⁶⁶, som ofte mister sin befruktningsdyktighet i tenårene, er også hindret fra å få sine ubefruktede eggceller oppbevart til de er voksne.

Fertilitetsbevaring for unge, enten det er jenter eller gutter, innebærer i seg selv vanskelige etiske overveier. Ofte er barna svært syke når spørsmålet først blir reist, og fertilitetsbevaring kan derfor bli en ekstra stor belastning for dem. I tillegg er det gjerne foreldrene som overskuer konsekvensene av sykdommen eller behandlingen som barna skal gjennomgå, og tenker på hvilke ønsker og behov barna vil få for å stifte en egen familie i framtiden. Foreldrene blir derfor ofte pådriverne for fertilitetsbehandling for egne syke barn. De etiske vanskeligheten ligger i barnas samtykkekompetanse. Er barna i stand til å skjønne hva som står på spill, hvor stor vekt skal deres meninger tillegges og hvor går grensene for foreldrenes råderett/bestemmelsesrett?

Før fertilitetsbevaring gjennom uthenting og lagring av egne eggceller for senere bruk til egen reproduksjon etableres som et klinisk tilbud, må man vente på en entydig anbefaling fra den embryologiske og kliniske ekspertisen. Fram til en slik anbefaling kommer, bør behandlingen bare tilbys kvinner som skal gjennom en medisinsk behandling som kan ødelegge eller redusere fruktbarheten. Dette forhindrer allikevel ikke at også friske kvinner som ønsker det, kan få anledning til å delta i forskningsprosjekter som tar sikte på å avklare hvor trygg behandlingen er for både mor og barn. I denne sammenheng har Bioteknologinemnda tilråddet at det bør være en aldersgrense på om lag 50 år for kvinnen⁶⁷. Hvis de foreløpige erfaringene med vitrifisering som en forsvarlig måte å fryse ned modne eggceller holder seg, er det vanskelig å se noen fundamentale medisinske grunner til at metoden ikke skal kunne tilbys i Norge. Det kan derimot være etiske og samfunnsmessige grunner til å forby et slikt tilbud, blant annet kan det hevdes at det leder til en medikalisering av et grunnleggende sosialt skapt problem. –Et problem som bør adresseres med sosiale virkemidler og ikke medisinske.

Det er derimot gode grunner til at et tilbud om fertilitetsbevaring for unge og friske kvinner bør finansieres av brukerne i sin helhet. Noen medlemmer av nemnda peker på at frysing og lagring av egne eggceller vil på lengre sikt også kunne redusere behovet for eggdonasjon og surrogati – og inseminasjon av enslige (fordi de får mer tid på seg), og redusere det politiske presset for å tillate eggdonasjon og surrogati i Norge. Andre medlemmer av

⁶⁶ Turners syndrom rammer kvinner og skyldes unormale kjønnskromosomer. Det vanligste er at kvinnene bare har et X-kromosom, men ofte er ikke mangelen gjennomgående for alle celletypene i kroppen – såkalt mosaikkisme. Kvinner med Turners syndrom er som regel infertile eller mister fertiliteten tidlig i puberteten.

⁶⁷ Assistert befruktning etter autotransplantasjon av nedfrosset eggstokkvev, 22.6.2011:

www.bion.no/filarkiv/2011/08/Assistert_befruktning_etter_autotransplantasjon_av_nedfrosset_eggstokkvev.pdf

Bioteknologinemnda mener tvert imot at økt lagring av nedfrosne egg vil bidra til å tingliggjøre reproduksjonen, og at det dermed kan forsterke det politiske presset for eggdonasjon og surrogati framfor å redusere det.

Spørsmålet om lagring av ubefruktede egg og eggstokkvev er et svært aktuelt tema å drøfte som del av en bredere utredning om assistert befruktning.

Et flertall i Bioteknologinemnda bestående av Liv Arum, Kristin Eiklid, Knut Hjelt, Sara Kahsay, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Bell Batta Torheim, Terje Traavik, Jacob Wang, Toril Wikesland og Lars Ødegård går ikke inn for at det offentlige helsevesenet skal tilby lagring av eggceller og eggstokkvev utover hva dagens lov åpner for.

Et mindretall i Bioteknologinemnda bestående av Thor Amlie, Torunn Fiskerstrand, Njål Høstmælingen, Nina Tangnæs Grønvold, Arne Sunde, Even Søfteland og Odd Vangen mener loven bør åpne for å utvide adgangen til å lagre eggceller og eggstokkvev for jenter/kvinner der det er medisinsk grunn til det.

Bioteknologinemnda behandlet også spørsmålet om en eventuell utvidet adgang til å lagre eggstokkvev eller eggceller for egen regning utover hva det offentlige helsevesenet kan tilby. Bakgrunnen er at det neppe er aktuelt å tilby lagring av eggstokkvev eller eggceller gjennom det offentlige helsevesenet til alle som måtte ønske det, blant annet av økonomiske grunner.

Et flertall i Bioteknologinemnda bestående av Liv Arum, Knut Hjelt, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Berge Solberg, Bell Batta Torheim, Terje Traavik, Odd Vangen, Toril Wikesland og Lars Ødegård går ikke inn for å tillate lagring av eggceller og eggstokkvev utover hva dagens lov åpner for.

Et mindretall i Bioteknologinemnda bestående av Thor Amlie, Kristin Eiklid, Njål Høstmælingen, Nina Tangnæs Grønvold, Sara Kahsay, Anne Synnøve Røsvik, Arne Sunde og Jacob Wang mener loven skal åpne for at kvinner som ønsker det, også friske og enslige, selv kan betale for å få lagret egne eggceller eller eget eggstokkvev. Det bør være en aldersgrense for bruken av de lagrede eggcellene.

Et annet mindretall i Bioteknologinemnda bestående av Torunn Fiskerstrand og Even Søfteland mener at loven bør åpne for å utvide adgangen til å lagre eggceller og eggstokkvev, men kun der det er medisinsk grunn til det.

Flertallet i Bioteknologinemnda har gått inn for at eggdonasjon bør tillates i Norge (se omtale av flertalls- og mindretallssynet under). Hvis Stortinget følger denne anbefalingen vil det trolig bli et underskudd på tilgjengelige donerte eggceller. Et tiltak som eventuelt kan bedre tilgangen til eggceller er å tillate donasjon av lagrede ubefruktede eggceller.

Eggdonasjon m.m.

§ 2-18. Forbud mot eggdonasjon og transplantasjon av organer og vev som produserer kjønnsceller

Donasjon av egg eller deler av dette fra en kvinne til en annen er forbudt.

Transplantasjon av organer og vev som produserer kjønnsceller fra en person til en annen med det formål å behandle infertilitet er forbudt.

Bioteknologinemnda har nylig vurdert om bioteknologilovens forbud mot eggdonasjon bør oppheves⁶⁸. Bioteknologinemnda mener at eggdonasjon som sådan er problematisk både etisk og juridisk, men er delt i synet på hvilke etiske og juridiske grenser som skal trekkes i den praktiske og juridiske håndteringen av eggdonasjon.

Flertallet i nemnda mener at eggdonasjon er en forlengelse av andre typer assistert befruktning som er lovlig, akseptert og støttet av myndighetene i dag. Flertallet ønsker at menn og kvinner, og sæd- og eggceller, skal behandles så likt som mulig i loven. Videre mener flertallet at den medisinske og psykososiale risikoen for eggcelledonor, mottaker og barn er liten. Flertallet ser ikke at vesentlige samfunnsverdier er truet, eller at eggdonasjon kan skade tredjepart. Flertallet kan derfor ikke se tilstrekkelige grunner til at forbudet mot eggdonasjon skal opprettholdes.

Mindretallet mener at det ikke er riktig å sidestille sæd og eggdonasjon, fordi eggdonasjon er vesentlig mer teknologisk krevende og inngripende. Eggdonasjon tingliggjør derfor reproduksjonen og barna mer enn det sæddonasjon gjør. Hvis eggdonasjon blir tillatt, og det blir vanlig at eggceller kan flyttes fra en kvinne til en annen, vil det etterhvert senke skranken for å tillate surrogati. Mindretallet mener at den teknologiske utviklingen alene ikke skal få bestemme hvilke reproduksjonsteknologier som tillates brukt i Norge, og at det er så mange etisk problematiske sider ved eggdonasjon at det ikke bør tillates som medisinsk behandling mot barnløshet i Norge.

En samlet nemnd mener det er viktig å understreke at eggdonasjon, hvis det blir tillatt, ikke må få bidra til at kvinner utsetter reproduksjon lengre enn i dag, og at det må legges til rette for å kvinnen i størst mulig grad kan føde sine barn i den perioden av livet de biologisk sett er best egnet for dette.

Et annet tema som bør vurderes i forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven eventuelle framtidige muligheter for transplantasjon av testikkel- og eggstokkvev, noe som er forbudt etter dagens lov. I årene som kommer kan det bli teknisk mulig å transplantere germinale stamceller (altså stamceller som gir opphav til kjønnsceller) fra testikkelen til en person til en annen. Dette har allerede blitt gjort i dyremodeller. Den sædproduserende delen av testikkelen er et immunologisk privilegert område slik at man kan transplantere vev fra en annen person uten at man får en immunologisk avstøtningsreaksjon. Det kan være ulike vurderinger av medisinsk risiko (for eksempel bruk av immunresponsundertrykkende

⁶⁸ Bioteknologinemndas uttalelse om eggdonasjon, 22.11.2011: www.bion.no/filarkiv/2011/11/Bioteknologinemndas-uttalelse-om-eggdonasjon.pdf

stoffer) som gjør at transplantasjon av testikkelvev i praksis vil være mer gjennomførbart en transplantasjon av eggstokkvev. Slik transplantasjon vil innebære at befruktningen skjer naturlig, men at barnet vil ha en annen genetisk far enn den som gjennomfører befruktningen. Bioteknologinemnda har foreløpig ikke behandlet denne muligheten inngående.

Hvis eggdonasjon blir tillatt, vil det også kunne bli spørsmål om tillatelse til å kombinere sæd- og eggdonasjon. Dette innebærer å lage et nytt embryo uten genetisk tilknytning til noen av de kommende foreldrene, med sikte på å sette det inn i en kvinne som verken har egne levedyktige egg eller en befruktningsdyktig partner.

Et flertall i Bioteknologinemnda bestående av Thor Amlie, Liv Arum, Kristin Eiklid, Torunn Fiskerstrand, Knut Hjelt, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Arne Sunde, Even Søfteland, Bell Batta Torheim, Terje Traavik, Odd Vangen, Jacob Wang, Toril Wikesland og Lars Ødegård anbefaler ikke at det åpnes for assistert befruktning med donorsæd i kombinasjon med donoregg.

Et mindretall i Bioteknologinemnda bestående av Njål Høstmælingen, Nina Tangnæs Grønvold og Sara Kaksay mener at hvis eggdonasjon blir tillatt slik et flertall i nemnda har anbefalt, bør det samtidig åpnes for assistert befruktning med donorsæd i kombinasjon med donoregg.

Kapittel 2A. Preimplantasjonsdiagnostikk

Innledning

Preimplantasjonsdiagnostikk er genetisk undersøkelse av et befruktet egg, som er laget ved assistert befruktning, før det settes inn i ei livmor. Forkortelsen PGD kommer fra det engelske navnet preimplantation genetic diagnosis. Hvis én av foreldrene er bærer av visse alvorlige, arvelige sykdommer, kan de få assistert befruktning med PGD for å velge ut et befruktet egg som ikke har arveanlegget for sykdommen. PGD kan også brukes til å velge befruktet egg med samme vevstype som en syk bror eller søster, slik at det nye barnet kan donere stamceller til den syke broren eller søsteren. Det er også mulig å velge kjønn og andre egenskaper ved hjelp av PGD, men dette er ikke tillatt i dag. I Norge har mellom 20 og 30 par i året søkt om PGD siden 2008.⁶⁹ Ei egen nemnd avgjør om en søknad om PGD skal innvilges, mens selve behandlingen foregår i utlandet. Det mangler fortsatt et system for registrering og rapportering om hvordan det har gått med parene som har fått behandling.

Spørsmålet om PGD må ses i sammenheng med hva som er mulig innen reproduksjon og valg av barns egenskaper og hvilke holdninger samfunnet har til ulike former for reproduksjon og valg av egenskaper. Disse spørsmåla har Bioteknologinemnda drøftet i uttalelsene *Innspill til revisjon av bioteknologiloven – preimplantasjons-diagnostikk*⁷⁰ (14.3.2006) og *Vilkår for fosterdiagnostikk*⁷¹ (13.4.2004) og debattheftet *Et barn i ditt bilde*⁷² (2004).

Skal PGD være tillatt?

Bioteknologinemndas kommentar:

Alle Bioteknologinemndas medlemmer mener at tilbudet om PGD fortsatt bør være begrenset. Det som bør drøftes, er i hvilke tilfeller man skal gi adgang til PGD, om det i noen situasjoner bør forbys, og/eller om det bør tillates i andre situasjoner enn det som nå er beskrevet i paragraf 2A-1 i bioteknologiloven. Det bør spesifiseres nærmere i loven eller i merknader til loven hva som menes med begrepet «alvorlig sykdom».

Et mindretall bestående av nemndsmedlemmene Liv Arum, Torleiv Rognum, Bell Batta Torheim og Lars Ødegård mener PGD bare skal være tillatt for tilstander som ikke er forenlig med liv, eller der barnet vil dø tidlig.

⁶⁹ www.klagenemnda.no/pgd-nemnda/index.php/vedtak

⁷⁰ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_03_14_begrenset_bruk_av_PGD_del_1_og_2_til_HOD.pdf

⁷¹ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2004_04_13_Vilkaar_for_fosterdiagnostikk.pdf

⁷² www.bion.no/filarkiv/2010/07/2004_09_etiske_dilemmaer_et_barn_i_ditt_bilde.pdf

PGD for fravalg av sykdommer

Viktige hensyn

I formålsparagrafen til bioteknologiloven står det at medisinsk bruk av bioteknologi skal skje uten at mennesker diskrimineres på grunnlag av arveanlegg. PGD er omstridt fordi det innebærer å velge bort bestemte arveanlegg, og kan sende signaler om at personer som har disse arveanleggene eller sykdommene/tilstandene, er uønsket eller mindre verdt. Men PGD gjør også at mennesker med arveanlegg for visse alvorlige sykdommer får en mulighet til å bli foreldre uten at barnet får sykdommen. PGD kan derfor betraktes som en måte å inkludere personer med «uheldige» arveanlegg på, og gi dem samme muligheter som andre til å få barn.

Slik tilbudet om PGD praktiseres i Norge i dag, er det svært få personer det er aktuelt for, selv om det er viktig for dem det gjelder. Det er likevel et spørsmål hva helsevesenet skal prioritere å bruke penger på. Etterspørselen etter PGD kan også øke hvis PGD blir tillatt for flere sykdommer. Noen mener det er fare for at vi beveger oss ut på et skråplan der stadig mindre alvorlige sykdommer gir rett til PGD, og der grensa for hvor høy sykdomsrisiko som kreves for å få PGD, stadig flyttes.

Det er viktig å ta med i betraktningen hva som er alternativet til PGD for par som ønsker et friskt barn. Ofte er alternativet å bli gravid på vanlig vis og så ta fosterdiagnostikk og eventuelt seinabort hvis barnet er sykt, for deretter å prøve på nytt, ofte flere ganger. For enkelte er belastningen ved en slik prosess så stor at de heller velger å avstå fra å få barn. Andre velger å bære fram barnet uten å ta fosterdiagnostikk. For mange er det mindre etisk problematisk å gjøre PGD for en sykdom enn å teste for den samme sykdommen ved fosterdiagnostikk og så eventuelt ta abort. Det kan være fordi de utfra sitt syn på embryoets og fosterets egenverdi mener at å abortere et 18 uker gammelt foster er verre enn å destruere et befruktet egg. Den fysiske belastningen for kvinnen blir også mindre ved PGD. Likevel er det viktig å merke seg at selv om terskelen for PGD kan virke lavere enn for abort, er PGD en krevende medisinsk behandling, og suksessraten er lav. Et annet alternativ til PGD kan være å bruke donerte egg- eller sædceller.

Vilkår for PGD

I paragraf 2A-1, andre ledd i bioteknologiloven står det hvem som kan få PGD:

§ 2A-1. Preimplantasjonsdiagnostikk kan bare tilbys par der en eller begge er bærere av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom og det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn.

Ordet kromosomal betegner feil på kromosomene, for eksempel et kromosom for mye eller for lite, eller translokasjoner, det vil si at biter av kromosomer mangler eller er flyttet over på et annet kromosom. Monogene sykdommer er sykdommer som skyldes mutasjon(er) i et enkeltgen. Bioteknologinemnda mener disse begrepene fortsatt er dekkende. Spørsmålet er

hvordan begrepet alvorlig sykdom skal tolkes og hva som ligger i at det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn.

Alvorlig sykdom

Bioteknologinemnda har drøftet begrepet alvorlig sykdom grundig tidligere (se særlig nemndas uttalelse fra 13.4.2004 om fosterdiagnostikk⁷³, avsnitt 3.3.1, og uttalelsen om PGD fra 14.3.2006⁷⁴, kapittel 6.3.1–6.3.3). Tre alternative måter å bruke begrepet alvorlig sykdom på som er redegjort for under, er a) å ikke definere det nærmere, men bruke skjønn fra sak til sak, b) å bruke det på samme måte ved PGD, fosterdiagnostikk og seinabort, eller c) å lage ei liste med kriterier for hvordan begrepet skal forstås.

a. Begrepet bør ikke defineres nærmere: Hva vi mener med alvorlig sykdom kan være forskjellig fra situasjon til situasjon og endre seg over tid. Å ikke definere begrepet nærmere gjør det mulig å bruke skjønn i hvert tilfelle. Faren er at kvinner og par som er i sammenlignbare situasjoner, ikke får det samme tilbudet.

b. Begrepet bør brukes på samme måte ved PGD, fosterdiagnostikk og seinabort: PGD-nemnda har tolket begrepet alvorlig sykdom på samme måte som det har blitt gjort ved fosterdiagnostikk og seinabort. Fordelen er at man kan være konsekvent på disse tre områdene, som alle er relevante når det gjelder å velge egenskaper hos framtidige barn. Likevel er det noen forskjeller. Ved seinabort kreves det at sykdommen er mer og mer alvorlig dess flere uker det har gått etter grensen for selvbestemt abort. Dessuten kan man ved sykdommer som utvikler seg tidlig i fosterstadiet og ulikt fra person til person, ved fosterdiagnostikk få vite hvor alvorlig sykdommen ser ut til å være for akkurat dette fosteret.

c. Det bør være kriterier for hvordan alvorlig sykdom i forbindelse med PGD skal forstås i merknaden til loven eller i forskrifter: Ulike alternativer kan være:

1. Ei liste over sykdommer eller tilstander som skal regnes som alvorlig sykdom.
2. Ei liste med kriterier som ikke er særegne for noen enkeltsykdommer, men som alle sykdommer som skal regnes som alvorlig, må ha.
3. Ei liste med typiske eksempler på sykdommer som man kan teste for og ei liste med typiske eksempler på sykdommer som man ikke kan teste for.

Punkt 2 og 3 kan kombineres.

Det kan være et problem med å lage slike lister at det i mange tilfeller varierer mye fra person til person hvor alvorlig sykdommen er, både innen familier og mellom familier, og at det er vanskelig å forutsi hvor hardt rammet barnet vil bli. Dessuten bør det vurderes om kvinnens eller parets totale livssituasjon bør tas med i betraktningen slik det gjøres ved seinabort. Det kan også settes som tilleggskrav at familien har hatt påkjenninger på grunn av sykdommen.

I tillegg er det et spørsmål hvem sykdommen er alvorlig for og hvilken norm den skal vurderes etter. Er sykdommen alvorlig for barnet, for familien eller for samfunnet? Skal for

⁷³ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2004_04_13_Vilkaar_for_fosterdiagnostikk.pdf

⁷⁴ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_03_14_begrenset_bruk_av_PGD_del_1_og_2_til_HOD.pdf

eksempel tilstander som ikke er dødelige, og som ikke kan helbredes, regnes som sykdommer?

En fordel med å bruke lister med eksempler på sykdommer, er at det kan sikre at alle behandles likt. Begrepet «alvorlig» brukes ellers i forskriften om prioritering av helsetjenester⁷⁵, og det brukes diagnoselister også på andre områder i helsevesenet. Å være åpen om kriteriene gjennom å ha ei liste gjør det dessuten lettere å debattere offentlig hva som blir konsekvensene av å velge bort bestemte egenskaper/sykdommer.

Med grunnlag i det som er drøftet ovenfor, mener Bioteknologinemnda at det bør spesifiseres nærmere i loven eller i merknader til loven hva som menes med begrepet «alvorlig sykdom». Man kan også vurdere å lage ei veiledende liste over hvilke sykdommer PGD skal tillates for.

PGD ved seint debuterende sykdom

Arvelig kreft

Å tillate PGD for arvelige kreftsykdommer er omdiskutert fordi det er vanskelig å definere hva som er høy risiko for å få sykdommen når ikke alle som har genfeilen, blir syke, og fordi mange av sykdommene kan behandles eller forebygges.

PGD-nemnda i Norge har avslått en søknad for PGD for arvelig brystkreft⁷⁶. Begrunnelsen var at sykdommen ikke oppstår før i voksen alder og at det finnes behandling. PGD-nemnda godkjente derimot PGD for en mutasjon i et gen som ga 90 prosent risiko for å utvikle flere typer alvorlig kreft, bl.a. kreft i beinvev og hjerne. I dette tilfellet la PGD-nemnda vekt på at også barn kan få disse krefttypene, og at det ikke er mulig å oppdage sykdommen tidlig. PGD-nemnda har også godkjent en annen søknad om PGD for arvelig kreft med en lignende begrunnelse. Storbritannia vedtok nye retningslinjer for PGD i 2006. Etter disse retningslinjene skal blant annet arvelig kreft der det er minst 80 prosent risiko for å få sykdommen, regnes som alvorlig nok til å få PGD. Sen debut og gode behandlingsmuligheter skal heller ikke være til hinder for PGD.

Flere av tilstandene det i dag gis PGD for, er ikke dødelige. Et argument for å tillate PGD for bryst- og eggstokkreft, er at selv om det finnes behandling, er disse sykdommene svært alvorlige og kan være dødelige.

Huntingtons sykdom

Noen sykdommer som slår ut seint i livet, slik som Huntingtons sykdom, kan verken forebygges eller behandles. Å tilby bærere av denne sykdommen PGD kan ses som en måte å hjelpe personer med «uheldige» arveanlegg til å få barn som ikke har sykdommen. Alternativet ville for mange vært å få barn uansett, til tross for risikoen for at barnet ville arve sykdommen. Likevel er det et paradoks at vi når det gjelder assistert befruktning uten PGD, legger vekt på at foreldre skal ha god omsorgsevne, være sykdomsfrie og forventes å leve til barna kan ta vare på seg selv, noe vi også gjør ved adopsjon av barn.

⁷⁵ http://lovdata.no/cgi-wift/wiftldles?doc=/app/gratis/www/docroot/for/sf/ho/ho-20001201-1208.html&emne=forskrift*%20%2b%20om*%20%2b%20prioritering*%20%2b%20i*%20%2b%20helse*&

⁷⁶ www.klagenemnda.no/pgd-nemnda

PGD når man ikke vil vite om man er bærer

Nå det gjelder sykdommer som slår ut seint i livet og ikke kan behandles, kan det hende at den i paret som kan være bærer, ønsker å unngå at barnet får sykdommen, men ikke ønsker å vite om han/hun selv har sykdomsanlegget fordi det kan være en stor belastning. Ved å bruke såkalt eksklusjonstesting er det mulig å genteste det befruktet egget for sykdommen uten å avsløre om foreldrene er bærere.

Bioteknologinemnda har tidligere (14.3.2006) uttalt at eksklusjonstesting ikke burde tillates.⁷⁷ PGD-nemnda har siden den gang innvilget én søknad om eksklusjonstesting for Huntingtons sykdom. Etter dette stilte Bioteknologinemnda i et brev til Helse- og omsorgsdepartementet 9.11.2009 spørsmål ved hvordan loven skulle tolkes,⁷⁸ og fikk til svar at loven skal forstås slik at det må være påvist at én eller begge er bærer av sykdommen, det er ikke nok at det er en viss sannsynlighet⁷⁹.

Ved eksklusjonstesting kan man oppfylle parets ønske om ikke å vite samtidig som de får et friskt barn. Men hensynet til barnet og omsorgsevnen til paret skal veie tungt når man vurderer assistert befruktning. Her kan en gentest si noe om forventet levealder og hvordan sykdommen vil utvikle seg.

Det kan være ekstra etiske kostnader ved eksklusjonstesting. Paret kan komme til å søke om abort av et ønsket foster som har 50 prosent sjanse for å være friskt. Man forkaster dessuten dobbelt så mange egg som dersom man visste at én av foreldrene var bærere og kunne teste for genfeil direkte.

Det er også et spørsmål hvor grensen skal gå for hva som regnes som stor sannsynlighet for at sykdommen overføres. Hvis det er besteforeldrene som er rammet av en dominant, arvelig sykdom, er det 25 prosent risiko for at barnebarnet arver den, hvis det er en av oldeforeldrene som er syk, er det 12,5 prosent risiko. Det kan hevdes at det er unødig bruk av ressurser å gi PGD til personer som kanskje ikke er bærer av sykdommen likevel.

Vevstyping. Redningssøsken

§ 2A-1, tredje ledd. Preimplantasjonsdiagnostikk kan i tillegg utføres for å undersøke vevstype med sikte på å få et vevstypelikt barn som kan være stamcelledonor for et søsken med alvorlig, arvelig sykdom.

I Norge er redningssøsken en marginal problemstilling. Etter at PGD med vevstyping ble tillatt fra 2008, har PGD-nemnda behandlet bare fem søknader om dette, og godkjent tre av dem. Spørsmålet om vevstyping skal tillates sammen med PGD, er likevel av prinsipiell betydning.

⁷⁷ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_03_14_begrenset_bruk_av_PGD_del_1_og_2_til_HOD.pdf

⁷⁸ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2009_11_09_PGD_ved_ukjent_baererstatus.pdf

⁷⁹ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2010_02_05_svar_fra_HOD_fortolkning_av_bioteknologiloven_PGD.pdf

Bioteknologinemnda drøftet ikke PGD med vevstyping særskilt i denne omgang, men viser til *Innspill til revisjon av bioteknologiloven – preimplantasjonsdiagnostikk*⁸⁰, datert 14.3.2006. Der har Bioteknologinemnda drøftet hensynet til det eksisterende barnet, til det kommende barnet og til foreldrene, og argumenter for og mot å tillate PGD med vevstyping. At det blir mulig å hjelpe et sykt familiemedlem, er noe som taler for å tillate PGD med vevstyping. Men PGD med vevstyping innebærer ikke bare fravalg av sykdomsgener, men også tilvalg av en egenskap, noe som er prinsipielt annerledes. Noen mener dette er en grense som ikke bør krysses. Det er også fare for at barnet blir mer et middel for å hjelpe en syk bror eller søster enn et mål i seg selv. Hvis foreldrene likevel ønsker seg et nytt barn og PGD er nødvendig for å hindre at også dette barnet blir sykt, er barnets identitet likevel ikke knyttet bare til det å være et middel. Det er også et spørsmål om PGD med vevstyping skal tillates for ikke-arvelige sykdommer. I dette tilfellet gjøres ikke PGD for barnets egen del, men kun for å hjelpe et familiemedlem.

PGD for andre egenskaper

§ 2A-1, fjerde ledd. Preimplantasjonsdiagnostikk skal ikke benyttes til å kartlegge eller velge andre egenskaper ved det befruktete egget, enn det som fremgår av paragrafen her.

Screening

PGS, preimplantasjonsgenetisk screening, vil si å undersøke egga for andre egenskaper enn den arvelige sykdommen og sortere egg etter dette. PGS er ikke tillatt i Norge, og Bioteknologinemnda mener forbudet bør opprettholdes.

Selv om man i teorien kan tenke seg at det er mulig å velge egg med et bestemt sett av egenskaper for å lage såkalte designerbabyer, er det likevel i praksis ikke mulig å velge mange egenskaper på denne måten i dag. Det skal for eksempel 16 egg til for å velge tre egenskaper, og det er sjelden egg til overs etter behandlingen.

Nye metoder gjør det lettere å screene for flere gener på én gang. Sekvensering av hele arvestoffet, helgenomsekvensering, bør etter Bioteknologinemndas mening ikke tillates i forbindelse med PGD. Det skal være en grunn til å lete etter noe spesielt, det vil si et sykdomsgen, og det skal bare testes for dette.

Valg av kjønn

Bioteknologiloven tillater ikke at PGD brukes for å velge kjønn på barnet med mindre det er snakk om å velge kjønn på grunn av en alvorlig, arvelig, kjønnsbundet sykdom. Noen kan ønske å bruke PGD til å velge kjønn for å få kjønnsbalanse i familien. Det vil si at et par som har én eller flere jenter fra før, kan velge å få en gutt ved hjelp av PGD neste gang de prøver å bli gravide, og omvendt. Ifølge ESHRE (European Society of Human Reproduction and Embryology) ønsker 2/3 av dem som velger kjønn ved hjelp av PGD, en gutt.⁸¹ PGD kun for å

⁸⁰ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_03_14_begrenset_bruk_av_PGD_del_1_og_2_til_HOD.pdf

⁸¹ Helsedirektoratet: Evaluering av bioteknologiloven. Status og utvikling på fagområdene som reguleres av loven.

velge kjønn er lite utbredt ifølge ESHRE, men trolig underrapportert. Det er også flere av de største sentrene som tilbyr PGD, som ikke rapporterer til ESHRE.

I land der gutter har høyere status, som India og Kina, har abort av jentefostre bidratt til ubalanse mellom kjønnene.^{82,83} Bruk av PGD for å velge kjønn i land der gutter og jenter regnes som likeverdige, vil neppe virke inn på kjønnsbalansen i samfunnet. Likevel mener Bioteknologinemnda at forbudet mot å velge kjønn ved PGD bør opprettholdes fordi det ikke skal være mulig å velge gutt utfra en tanke om at gutter er mer verdt eller at gutter har høyere status. Å velge kjønn kan sammenlignes med tilvalg av egenskaper som ikke har noe med sykdom å gjøre, og kan derfor stride mot barnets rett til ei åpen framtid.

Forbud mot genetisk modifisering

§ 2A-1, femte ledd. Befruktede egg som utvelges, må ikke genetisk modifiseres

Bioteknologinemnda mener forbudet mot å genmodifisere befruktete egg som velges ut under PGD-prosessen, bør opprettholdes. Det er ingen grunn til å utsette et barn for risikoen ved genmodifisering når det finnes andre metoder som gjør at sykdommen kan unngås, som gentesting av befruktet egg og fosterdiagnostikk. For drøfting av genterapi, se kapittel 6.

Organiseringen av PGD-tilbudet

Bioteknologinemnda foreslo i et brev til Helse- og omsorgsdepartementet datert 7.5.2009 flere forbedringer i PGD-prosessen.⁸⁴

I dag skal PGD-nemnda behandle alle søknadene om PGD. PGD-nemnda innvilger de fleste søknadene, noe som trolig kommer av at parene har vært igjennom en silingsprosess før de kommer så langt som til å søke om PGD. Alternativet til å ha ei nemnd er at de genetiske avdelingene på sykehusene avgjør søknadene. Parene må innom en genetisk avdeling uansett, slik at dette kan spare ressurser. Fordelen med å ha ei nemnd, er at alle med lignende tilstander behandles likt.

Uansett hvordan PGD-tilbudet organiseres, mener Bioteknologinemnda at oppdraget til dem som skal avgjøre søknadene, bør bli mer tydelig, spesielt når det gjelder begrepet «alvorlig sykdom».

Helsedirektoratet har anbefalt at det opprettes et nasjonalt kompetansesenter for PGD, og at senteret bygger opp kompetanse slik at norske pasienter på sikt kan tilbys PGD-behandling i Norge. Bioteknologinemnda mener norske myndigheter må vurdere nøye om det kan forsvares økonomisk å tilby selve PGD-behandlingen i Norge. Fordi PGD er en høyspesialisert og kostbar behandling som gjelder såpass få personer, vil det etter

⁸² Jha P et al (2011) Trends in selective abortions of girls in India: analysis of nationally representative birth histories from 1990 to 2005 and census data from 1991 to 2011. *Lancet* 377 (9781):1921–8.

⁸³ Hesketh T (2011) Selecting sex: The effect of preferring sons. *Early Hum Dev.* 87(11):759–61.

⁸⁴ www.bion.no/filarkiv/2010/07/2009_05_07_forslag_til_forbedringer_i_preimplantasjonsdiagnostikkprosessen.pdf

Bioteknologinemndas mening være mer fornuftig å inngå kontrakt med IVF-klinikker i andre nordiske eller europeiske land, slik at de kan gjøre genanalysen og IVF-behandlingen.

Klage på vedtak

§ 2A-4, første ledd. Preimplantasjonsdiagnostikk som nevnt i § 2A-1 kan bare utføres etter tillatelse fra en nemnd som departementet oppnevner. Nemndas vedtak kan ikke påklages.

At et vedtak ikke kan klages på, er i strid med vanlig offentlig forvaltningsskikk, og Bioteknologinemnda mener derfor par bør ha rett til å klage.

Manglende rapporteringssystem

PGD-nemnda rapporterer årlig til Helse- og omsorgsdepartementet om hvilke saker de har behandlet. Det finnes derimot ikke noe system for rapportering som gjør at det går an å følge med på hvordan det har gått med parene som får behandling i utlandet og om de har fått barn.

Bioteknologinemndas kommentar:

Bioteknologinemnda mener det bør være en instans som følger opp hvordan det går med dem som får behandling, enten behandlingen skal foregå i Norge eller i utlandet. Det må lages et system for rapportering slik at det er mulig å evaluere og kvalitetssikre ordningen med PGD. Alle parene må få det samme tilbudet uansett hvilket land behandlingen blir gjort i. Parene må heller ikke få tilgang til undersøkelsesmetoder som ikke er tillatt etter norsk lov, som PGS og valg av kjønn. Krav om rapportering og spesifisering av hvilket tilbud de norske pasientene skal få, må være en del av kontrakten som norske myndigheter inngår med behandlingsstedet i utlandet

Kapittel 3. Stamceller, kloning og forskning på befruktede egg (embryo)

Innledning

Et befruktet egg er både et embryo (zygote) og en totipotent stamcelle, det vil si at et befruktet egg kan gi opphav til alle celletyper som finnes i et voksent individ (og til morkake). Etter hvert som embryoet vokser og består av stadig flere celler, endres også utviklingspotensialet til cellene i embryoet. Stamceller med ulike utviklingspotensialer finnes i embryo, foster og voksne individer. I voksne individer finner man stamceller i de fleste vevstyper.

Helsedirektoratets rapport *Evaluering av bioteknologiloven* [1] oppsummerer debatten om de etiske utfordringene med stamceller på en kort og konsis måte. Det sentrale etiske problemet har vært knyttet til kildene for stamceller. Å høste stamceller fra voksne individer eller navlestrengsblod er tilnærmet ukontroversielt. Derimot er det reist etiske spørsmål ved høsting av stamceller fra embryo og aborterte fostre. I USA har striden stått om det befruktede eggs rett til liv, altså en forlengelse av abortdebatten. I Norge, og Europa, har man i hovedsak diskutert tingliggjøring av livets første stadier [1].

Som en uunngåelig konsekvens av *in vitro* fertilisering (IVF) blir det laget embryo som ikke skal settes tilbake i kvinnen eggcellen kom fra. Disse overtallige embryoene blir enten destruert fordi de ikke er av god nok kvalitet, eller de kan lagres for senere forsøk på å få barn. Befruktede egg kan bare lagres i opptil fem år før de må destrueres. Diskusjonen i Norge har dreid seg om de overtallige befruktede eggene, som skal bli destruert, kan benyttes til forskning. Stortinget bestemte i 2007 at forskning på overtallige befruktede egg skulle tillates under bestemte forutsetninger (jf. bioteknologiloven § 3-1 og 3-2). Det ble samtidig understreket at det ikke skulle være tillatt å befrukte egg for forskningsformål alene, fordi det vil utgjøre en uakseptabel tingliggjøring av menneskelivet.

I rapporten *Evaluering av bioteknologiloven* [1] diskuteres forskning på stamceller i et eget kapittel, men forskning på overtallige befruktede egg har fått beskjeden plass i dette kapittelet. Spørsmål knyttet til forskning på overtallige befruktede egg, kloning m.m., kapittel 3 i bioteknologiloven, ble sist utredet av Helse- og omsorgsdepartementet i 2006⁸⁵ og behandlet av Stortinget i 2007⁸⁶. Behovet for evaluering av dette kapittelet er derfor lite.

Det har likevel vært stor vitenskapelig framgang innen stamcelleforskningen siden 2006–2007, blant annet på forhold som danner grunnlaget for reglene i kapittel 3 av

⁸⁵ Høringsnotat om endringer i bioteknologiloven (Forskning på overtallige befruktede egg og begrenset bruk av preimplantasjonsdiagnostikk): www.regjeringen.no/upload/kilde/hod/prm/2006/0018/ddd/pdfv/277479-horingsnotat_030406.pdf

⁸⁶ Ot.prp. nr. 26 (2006-2007), Om lov om endringer i bioteknologiloven (preimplantasjonsdiagnostikk og forskning på overtallige befruktede egg): www.regjeringen.no/nb/dep/hod/dok/regpubl/otprp/2006-2007/otprp-nr-26-2006-2007-.html?id=446580

bioteknologiloven. Bioteknologinemnda har derfor skissert noen momenter som kan få følger for lovreguleringen av forskning på befruktete egg og kloning.

Stamceller

Stamceller er celler som, når de deler seg, kan gi opphav til to nye stamceller eller en stamcelle og en vevsspesifikk somatisk celle. Forskjellige typer stamceller har ulike potensialer for å danne forskjellige somatiske celletyper.

Stamceller hentet fra den indre cellemassen til et embryo på blastocyst-stadiet er *pluripotente*. Det vil si at de kan gi opphav til alle kroppens celletyper, men ikke til placenta (morkake) og andre vev som stammer fra trophoblastene. Et befruktet egg kan derfor gi opphav til et barn og/eller pluripotente embryonale stamceller (ES). Stamceller fra spesifikke vevstyper hos voksne individer har et langt mer begrenset potensiale og gir som regel bare opphav til noen få vevsspesifikke celletyper. Det er derfor ulike kilder til stamceller som brukes i klinikk og forskning, og det er ulike etiske utfordringer forbundet med bruken av stamceller avhengig av hvilken kilde de kommer fra.

Det er i fagmiljøet etablert klare kriterier for hva som kreves av en ES-cellelinje. For eksempel innebærer det at cellen må uttrykke (og ikke uttrykke) en rekke markører både på celleoverflaten og inne i cellen. Cellene må også respondere på biologiske og kjemiske faktorer tilsatt dyrkingsmediet på forutbestemte måter.

Somatiske eller vevsspesifikke stamceller har som funksjon å erstatte de celletypene som finnes i et bestemt organ. De kan være unipotente, og kun gi opphav til en celletype. Eller de kan være multipotente, og gi opphav til flere ulike celletyper i det organet de hører til.

Forskning på embryonale stamceller og andre typer stamceller er viktig for å forstå generelle cellebiologiske mekanismer og terapeutiske muligheter. Blant annet har man funnet at somatiske stamceller er mindre vevsspesifikke enn man tidligere har trodd, og at de kan gi opphav til andre celletyper enn de som hører til i organet de er høstet fra.

Gjennom å kontrollere dyrkingsforholdene til somatiske stamceller kan cellenes potensial og differensieringsprogram endres. Det kan skje gjennom en transdifferensieringsprosess som leder til et direkte skifte i utviklingspotensial. Eller det kan skje gjennom en dedifferensieringsprosess der stamcellene først ledes tilbake til et bredere potensial, for så å differensiere til et nytt begrenset potensial.

Induserte pluripotente stamceller

De siste årene har det skjedd en stor utvikling innen kunnskapen om differensiering av embryonale stamceller og dedifferensiering av forskjellige somatiske celler. I 2006 ble det, for eksempel, vist at hudceller (fibroblaster) kunne reprogrammeres til å bli pluripotente stamceller [2]; såkalte induserte pluripotente stamceller (iPS/iPSC).

Induserte pluripotente stamceller utvikles fra somatiske stamceller eller ferdig differensierte somatiske celler. Gjennom genetisk eller epigenetisk omprogrammering klarte man først å

føre celler fra musehud (fibroblaster) tilbake til et pluripotensial [2]. Bare fire nøkkelgener (Oct-3/4, SOX2, c-Myc og Klf4) var nødvendig for omprogrammeringen. Slik omprogrammering er også mulig for humane somatiske celler [3,4].

Etter de første gjennombruddene har forskningen på omprogrammeringsmekanismene ledet til en rekke innsikter i stamcellenes egenskaper og muligheter. Induserte pluripotente stamceller vil kunne brukes til å danne en hvilken som helst celletype, på samme måte som ES-celler. Fordelene med induserte pluripotente stamceller, sammenlignet med ES-celler, er at de kan utvikles fra pasientenes egne celler. Slik kan man i prinsippet unngå både vevsavstøtningsproblematikken og de etiske betenkeligheter som knyttes til kildene for ES-celler (se under). Det er imidlertid uklart om det vil bli mulig å dyrke store nok mengder individuelle iPS-celler for klinisk bruk.

Klinisk bruk av humane iPS-celler til celletransplantasjon regnes foreløpig ikke som trygt, blant annet fordi metodene som benyttes til omprogrammering kan lede til endringer i arvematerialet og til endringer i cellereguleringen. Både bruk av virusbaserte vektorer og DNA-transfeksjon for å overuttrykke Yamanakas fire nøkkelgener innebærer en varierende grad av risiko for mutasjoner i arvestoffet [5]. I mus som ble laget av iPS-celler omprogrammert gjennom overføring av Oct-3/4, SOX2, c-Myc og Klf4 via en retrovirusvektor (pMX), fikk 20 prosent svulster [6]. Svulstforekomsten skyldes overuttrykk av c-Myc, som er et kjent oncogen [6]. Transplantering av iPS-celler laget med retrovirusvektorer medfører derfor en betydelig risiko for svulster og kreft. Transplantering av ES-celler medfører også en betydelig risiko for svulster [7,8]. Gjentatte transfeksjoner av modifisert (slik at cellenes innebygde virusforsvar ikke angriper) syntetisk mRNA av Yamanakas nøkkelgener, derimot gir både høy effektivitet på omprogrammeringen til iPS-celler [5]. Metoden medfører ingen kjent risiko for integrering i arvestoffet.

Foreløpig vil trolig det største potensialet for iPS-celler ligge i grunnforskning på bestemte sykdommer, og på utvikling av nye medisiner rettet mot disse sykdommene. Under en workshop som nylig ble arrangert av International Society for Stem Cell Research (ISSCR)⁸⁷, var det enighet om at iPS-cellebasert behandling er et godt stykke unna, blant annet fordi den amerikanske Food and Drug Administration (FDA) trolig vil se hver enkelt pasientbaserte iPS-cellelinje som et unikt cellebasert produkt som krever individuell behandling og godkjenning.

Med iPS-celleteknologi lar det seg gjøre å hente hudceller fra pasienter som har utviklet en sykdom, for eksempel i hjernen, og lage de celletypene som er rammet av sykdommen i en cellekultur. iPS-celleteknologi gjør at det er lett tilgang til celletyper som ellers er vanskelig tilgjengelig (som i hjernen og hjertet), eller som ikke blir erstattet i pasienten (som i hjernen). For enkelte sykdommer vil man med denne metoden kunne studere og modellerer noen av de gen- og miljøfaktorene som leder fram til sykdom i cellekulturer. [9–11]

Når det nå er mulig å studere pasientspesifikk sykdomsutvikling i cellekultur, er det også langt enklere å finne nye medisiner og behandlinger mot disse sykdommene. Cellekulturer

⁸⁷ Pathways towards a sustainable ethics of human stem cells research. Fondation Brocher, Geneve, Sveits 1-2 desember 2011.

kan splittes slik at mange forskjellige stoffer eller behandlinger kan undersøkes parallelt. En lang stund var internasjonale farmasøytiske selskaper lite interessert i å bruke stamceller i utviklingen av nye medisiner, fordi bruken av ES-celler var forbundet med så mye etisk kontrovers.⁸⁸ Nå er det derimot stor interesse i farmasøytisk industri for å benytte iPS-celler til utvikling av nye behandlinger.

iPS-celler har forandret terrenget innen stamcelleforskningen drastisk de siste årene og representerer et viktig gjennombrudd i forskningen.

Etiske utfordringer ved forskning på overtallige embryo og stamceller

I sitt innspill til revisjon av bioteknologiloven forskning på befruktede egg skrev Bioteknologinemnda⁸⁹:

I St.meld nr. 14 (2001-2002) kap. 3.6.3, heter det at Departementets utgangspunkt er at livet starter ved befruktningen, og at også det befruktede egg derfor skal vernes om. Dette reiser spørsmålet om hvilken moralsk status et befruktet egg har, og hvilke etiske konsekvenser som bør trekkes av dette. Med moralsk status mener vi her i hvilken grad det er en person eller et objekt som vi som mennesker skylder å ta moralske hensyn til.

Bioteknologinemnda arrangerte 14. desember 2005 et åpent møte om bioteknologi og religion. På dette møtet kom det frem at ulike verdensreligioner har ulike syn på flere av de kontroversielle områdene innen bioteknologien. Dette gjaldt også synet på embryoets moralske status og hvorvidt befruktede egg kan brukes til forskning. For eksempel kom det frem at det i islam og jødedommen kan aksepteres stamcelleforskning mens det i kristendommen stort sett er motstand mot slik forskning. Det vil bli utarbeidet en rapport fra dette møtet.

Et mulig utgangspunkt er at et befruktet egg har moralsk status på lik linje med fødte mennesker, og bør behandles deretter. Både å destruere embryoer og å forske på dem slik at de ikke får utvikle seg til fødte mennesker, vil da måtte anses som likeverdig med å ta liv. Ut fra dette grunnsynet vil man ikke nødvendigvis være mot assistert befruktning, men man vil ønske at assistert befruktning skjer på en måte som ikke fører til at befruktede egg går tapt. Det kan skje ved at man reduserer antall overtallige befruktede egg (se 4.3) eller ved at man åpner for donasjon av befruktede egg til andre par som ønsker barn. Det er imidlertid diskutabelt om det helt er mulig å unngå overtallige befruktede egg som følge av IVF-praksis.

Et helt motsatt synspunkt vil være at et befruktet egg ikke har noe mer verdi enn en hvilke som helst kroppscelle, og at man derfor kan bruke og destruere dem uten at det skaper moralske problemer. Det er imidlertid få som hevder dette standpunktet fullt ut, ut i fra det medisinske faktum at sammensmeltningen av egg og sædcelle gir grunnlag for et nytt individ, som på gitte betingelser gradvis utvikler seg og kan bli til et barn. Hvordan vi behandler befruktede egg kan derfor få direkte betydning for framtidige menneskers livssituasjon.

Befruktede eggceller har altså hatt en spesiell etisk status fordi de, gitt de rette miljøbetingelsene, kan bli til nye mennesker. Fram til nå har dette kun vært mulig gjennom

⁸⁸ Pathways towards a sustainable ethics of human stem cells research. Fondation Brocher, Geneve, Sveits 1-2 desember 2011.

⁸⁹ Innspill til revisjon av bioteknologiloven – forskning på befruktede egg, 24.1.2006:

www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_01_24_revisjon_av_bioteknologiloven_mhp_forskning_paa_befruktede_egg.pdf

egg og sperma utviklet og modnet i kjønnsorganene (sperma kan også modnes *in vitro*), men nå er ny forskning i ferd med å endre disse kjensgjerningene. ES- og iPS-celler har blitt omprogrammert til sæd- og eggceller [12–15], og det har blitt laget nye individer (mus) fra omprogrammerte ES- og iPS-celler [6,16].

Det er et åpent spørsmål hva disse nye vitenskapelige innsiktene har å si for det befruktete eggets spesielle status. Men to alternativer synes åpenbare:

1. Et embryo er et menneskeliv, og det er ikke relevant hvordan embryoet har oppstått – enten det er ved sammensmelting av sæd- og eggceller fra kjønnsorganene, ved sammensmelting av sæd- og eggceller differensiert fra somatiske celler, eller ved omprogrammering av somatiske celler. Humane embryo skal derfor ha spesiell respekt og beskyttelse i loven.
2. Et embryo er humant biologisk materiale på lik linje med andre levende celler eller vev fra mennesker inntil det er satt inn i livmoren til en kvinne. Alt levende humant biologisk materiale inneholder kapasiteten til å danne et nytt menneske hvis det blir gitt de riktige betingelsene. Humane embryo skal derfor ikke ha noen spesiell respekt eller beskyttelse, sammenlignet med annet humant biologisk material, før det er satt inn i livmoren til en kvinne.

Dette er to ytterpunkt på en skala som inneholder mange mellomstandpunkt, og de fleste vil innta standpunkt et sted mellom endene av skalaen.

Forskning, opplæring, metodeutvikling og kvalitetssikring

I sitt innspill til revisjonen av bioteknologiloven fra 24.1.2006 ønsket en samlet nemnd å presisere at:

[f]orskningsbegrepet forstås normalt som en systematisk søken etter ny kunnskap. Bioteknologinemnda ønsker at dette også skal være måten forskningsbegrepet forstås i bioteknologiloven. Dette innebærer at begrepet forskning på befruktete egg, etter Bioteknologinemndas mening, ikke også bør omfatte opplæring og kvalitetskontroll.

Helse- og omsorgsdepartementet delte denne oppfatningen og skrev:

Forbudet mot forskning på befruktete egg ble i Ot.prp. nr. 108 (2001–2002) om endringer i bioteknologiloven tolket slik at det også omfatter bruk av befruktete egg til opplæring, metodeutvikling og kvalitetssikring. Etter departementets vurdering synes det ikke naturlig å likestille forskning med opplæring og kvalitetssikring. Forskningsbegrepet forstås normalt som en systematisk søken etter ny kunnskap. En slik forståelse bør også legges til grunn ved tolkningen av begrepet forskning i bioteknologiloven. Dette innebærer at ”forskning på befruktete egg” ikke omfatter nødvendig opplæring og kvalitetskontroll. Denne forståelsen av forskningsbegrepet er også anbefalt av Bioteknologinemnda. Departementet legger til grunn at metodeutvikling, først og fremst i form av utvikling av nye metoder, vil være omfattet av begrepet forskning.⁹⁰

⁹⁰ Høringsnotat om endringer i bioteknologiloven (Forskning på overtallige befruktete egg og begrenset bruk av preimplantasjonsdiagnostikk), s. 21.

Senere i høringsnotatet⁹¹ skriver departementet:

Helsetjenestens tilbud om assistert befruktning er utviklet ved hjelp av forskning som er gjort utenfor Norge. Dagens forbud mot forskning på befruktede egg innebærer at en ikke kan utvikle nye og bedre metoder for IVF-behandling (befruktning utenfor kroppen) i Norge. Departementet mener at man i Norge bør kunne anvende overtallig befruktede egg til forskning for å forbedre metoder mv. for befruktning utenfor kroppen.

Det kan likevel virke som om det fortsatt er en intern spenning i bioteknologiloven mellom formålet i § 3-1 (første punkt) om «å utvikle og forbedre metoder og teknikker for befruktning utenfor kroppen i den hensikt å oppnå graviditet» og forbudet i § 3-2 (tredje ledd) som sier «befruktede egg som har vært gjenstand for forskning må ikke settes inn i en kvinne». Det er ikke mulig å måle om endepunktet «graviditet» blir oppnådd når det er forbudt å sette «befruktede egg som har vært gjenstand for forskning» inn i en livmor.

Bioteknologinemnda skrev i sitt hørings svar 6.7.2006⁹²:

Når man utvikler nye metoder for prøverørsbefruktning, må man på ett eller annet tidspunkt sette et befruktet egg inn i en kvinne før metoden kan anses som etablert. I sitt innspill i januar redegjorde nemnda for at det unntaksvis kan være nødvendig å tilbakeføre egg som har vært brukt til metodeutvikling, til en kvinne. Nemnda mener at par som utsettes for høy risiko ved å være blant de første som prøver ut eksperimentell behandling, så langt som mulig selv bør kunne oppnå en nytte av den utprøvende behandlingen.

Forskning er systematisk søken etter ny kunnskap⁹³, men innebærer ingen avgrensning av hvilke metoder som kan benyttes. Det finnes derfor eksperimentelle, inngripende eller rene observerende metoder. For eksempel er systematisk observasjon av hvor mange behandlinger med IVF som leder til et svangerskap, forskning. Om et godkjent dyrkingsmedium for embryo leder til flere svangerskap enn et annet, er også forskning. Dette kan også kalles kvalitetssikring av behandlingsprosedyrer.

Det er altså observasjonsbasert forskning på overtallige befruktede egg, og befruktede egg som skal føres tilbake til mors liv, som kan foretas uten risiko for å krenke embryoets integritet eller utsette det kommende barnet for helserisiko. Formuleringen «gjenstand for forskning» er for vid, og rammer forskning som er etisk uproblematisk.

Klinisk forskning innebærer alltid en viss risiko, og det gjennomføres klinisk forskning både på barn og voksne. Det er tilfeller der forskning for å bedre eller effektivisere behandling innen assistert befruktning som involverer befruktede egg, vil være etisk akseptabelt. Som for barn er det (de vordende) foreldrene som må samtykke til slik klinisk forskning. Det må også gjøres en grundig risikovurdering og behandles av regional etisk komité (REK).

⁹¹ Høringsnotat om endringer i bioteknologiloven (Forskning på overtallige befruktede egg og begrenset bruk av preimplantasjonsdiagnostikk), s. 22.

⁹² Hørings svar: Høring om endringer i bioteknologiloven forskning på overtallige befruktede egg og begrenset bruk av preimplantasjonsdiagnostikk, 6.7.2006:

www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_07_06_revbiolov_befruktede_egg_pgd.pdf

⁹³ Høringsnotat om endringer i bioteknologiloven (Forskning på overtallige befruktede egg og begrenset bruk av preimplantasjonsdiagnostikk), s. 21.

Et tilstøtende problem knyttet til forskning på befruktete egg stammer fra bioteknologilovens § 3-2, første ledd:

Forskning som nevnt i § 3-1 er kun tillatt på befruktete egg som har blitt overtallige etter befruktning utenfor kroppen med sikte på fertilitetsbehandling eller preimplantasjonsdiagnostikk. Det er ikke tillatt å befrukte egg for forskningsformål alene [vår utheving].

I 2006 pekte noen av nemndsmedlemmene på at «det kan være situasjoner der det etter en grundig vurdering bør tillates at egg også befruktes utelukkende til forskning.» Det kan for eksempel være vanskelig å forske på nye metoder for prøverørsbefruktning eller frysing/tinging av ubefruktete egg uten å befrukte egget. I høringsnotatet fra 2006 var departementet klar over problemstillingene knyttet til forskning på nye og bedre metoder for assistert befruktning:

Forskning på nye og bedre metoder for assistert befruktning vil etter det departementet er kjent med bare delvis kunne gjennomføres på overtallige befruktete egg. Eksempelvis kan det være vanskelig å forske på nye metoder for prøverørsbefruktning eller frysing/tinging av ubefruktete egg uten deretter å befrukte egget.

Til saken konkluderer departementet slik:

Departementet mener at befruktning av egg for andre formål enn tilbakeføring i en kvinnes livmor, samt opplæring og kvalitetssikring i forbindelse med slik tilbakeføring, bør være forbudt.

Bioteknologinemnda mener:

Nemndsmedlemmene Thor Amlie, Liv Arum, Torunn Fiskerstrand, Njål Høstmælingen, Sara Kahsay, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Bell Batta Torheim, Jacob Wang, Toril Wikesland og Lars Ødegård mener at befruktning av egg for andre formål enn tilbakeføring i en kvinnes livmor, samt opplæring og kvalitetssikring i forbindelse med slik tilbakeføring, bør fortsette å være forbudt.

Nemndsmedlemmene Kristin Eiklid, Knut Hjelt, Arne Sunde og Even Søfteland mener at det er situasjoner der det etter en grundig vurdering bør tillates at egg befruktes utelukkende til forskning. Det er for eksempel vanskelig å forske på nye metoder for prøverørsbefruktning eller frysing/tinging av ubefruktete egg uten å befrukte eggceller.

Overtallige befruktete egg og vitrifisering

Som beskrevet over er forskning på befruktete egg beroende på overtallige egg fra IVF-behandling. Som en uunngåelig konsekvens av *in vitro* fertilisering (IVF) blir det laget embryo som ikke skal settes tilbake i kvinnen eggcellen kom fra. Disse overtallige embryoene blir enten destruert fordi de ikke er av god nok kvalitet, eller fordi de ikke kan lagres ut over fem år. Da det ble åpnet for forskning på overtallige befruktete egg, ble det samtidig understreket at det ikke skulle være tillatt å lage nye embryo for

forskningsformål alene, fordi det vil utgjøre en uakseptabel tingliggjøring av menneskelivet. Videre skrev departementet⁹⁴:

Bioteknologinemnda opplyser at metoder for å fryse ubefruktede egg er under utvikling og at det finnes metoder som er kommersielt tilgjengelige. Effektiviteten av disse metodene er imidlertid foreløpig for lav og sikkerheten ennå ikke tilfredsstillende dokumentert. Dette er således ikke reelle alternativer i dag. Dersom slike metoder blir etablert med høy effektivitet, vil det imidlertid kunne bidra betydelig til å redusere mengden overtallige befruktede egg ved at bare det antallet ubefruktede egg som er nødvendig for befruktningsforsøket blir tint opp og befruktet.

I årene siden Bioteknologinemnda og Helse- og omsorgsdepartementet vurderte disse mulighetene sist, har nedfrysing av ubefruktede eggceller blitt en prosedyre med høy suksessrate [17–22], og embryofrysing [23,24] er en del av standardpraksisen ved IVF [25,26]. Tidligere hadde nedfrosne ubefruktede eggceller en relativt lav sjans for å overleve nedfrysing (sakte nedfrysing), oppbevaring og opptining [25,27], men i de senere år har nedfrysing etter vitrifisering vist at cirka 90 prosent av eggcellene overlever opptiningen [17,19–22,25]. I tillegg kan 70–85 prosent av de opptinte eggcellene forbli fruktbare [17,20,21].

Vitrifisering er en prosess der vannet inne i eggcellene blir hindret fra å danne iskrystaller på grunn av den høye viskositeten i et kryobeskyttende medium, og en ekstremt rask nedfrysing (20000°C/min)[28]. En sukkerløsning, som ikke trenger inn i eggcellen, etablerer en osmotisk gradient og brukes til å trekke noe av vannet ut av eggcellene før nedfrysingen [25]. Kryobeskyttende medium gjør også at is dannes ved en lavere temperatur enn i vann, og før frysing etterlates det kun en tynn hinne av kryobeskyttende medium rundt eggcellen [17,19,25].

I 1999 ble det første barnet født etter vitrifisering og påfølgende intracytoplasmisk sperminjeksjon (ICSI) av den opptinte ubefruktede eggcellen [28]. Mellom 1999 og 2008 har ca. 300 barn blitt født etter vitrifisering av ubefruktede egg uten at forekomsten av misdannelser er høyere enn hos andre barn [29]. Wennerholm et al. [30] rapporterte at barn født etter vitrifisering av eggceller hadde normal fødselsvekt, men at 26 prosent ble født for tidlig.

Vitrifisering av eggceller kan etterhvert erstatte nedfrysing av befruktede egg. Det vil være i tråd med nemndas vurdering i 2006: «En samlet Bioteknologinemnd vil anbefale at man ved assistert befruktning tilstreber å redusere antall overtallige befruktede egg.»⁹⁵ Dette kan løse det etiske problemet med at det skapes overtallige befruktede egg under IVF-behandling, og at de destrueres.

Men det kan reises tvil om vitrifisering får en viktig rolle i vanlig IVF-behandling, fordi det normalt ikke vil være mer enn 4–7 eggceller av god kvalitet etter egghøstingen. Det vil være

⁹⁴ Høringsnotat om endringer i bioteknologiloven (Forskning på overtallige befruktede egg og begrenset bruk av preimplantasjonsdiagnostikk), s. 21.

⁹⁵ Innspill til revisjon av bioteknologiloven – forskning på befruktede egg, 24.1.2006:

www.bion.no/filarkiv/2010/07/2006_01_24_revisjon_av_bioteknologiloven_mhp_forskning_paa_befruktede_egg.pdf

lite praktisk å befrukte ett og ett egg for deretter dyrke det befruktede egget i 2–4 dager for å se om det kan settes tilbake til kvinnen. Kvinnen må på forhånd hormonbehandles for at livmoren skal være forberedt på å implantere embryoet. Det er mer hensiktsmessig å befrukte alle de gode eggene, velge det som ser best ut etter dyrking og fryse resten for senere forsøk. Da slipper kvinnene å gjennomgå flere belastende hormonbehandlinger.

Samtidig åpner vitrifisering av ubefruktede egg for at unge friske kvinner fryser ubefruktede egg for senere bruk i egen reproduksjon. Dette kan gjøres som en form for forsikring for senere reproduksjon eller en planlagt utsettelse av reproduksjon. I utlandet har tilbudet om eggdonasjon vist at selv kvinner i høy alder kan bære fram barn [31–33]. Den aldersrelaterede reduksjonen i kvinners befruktningsdyktighet skyldes i stor grad uttømming av eggcellereserven i eggstokkene og en reduksjon i kvaliteten på eggcellene [34–37]. Vitrifisering av ubefruktede eggceller kan gi en ung kvinne muligheten til å utsette reproduksjon til etter at utdanningsmål, karrieremål og private mål er oppnådd. Det vil si at det er sosiale grunner til at kvinnene ønsker å lagre sine egne eggceller for senere bruk.

Dagens bioteknologilov, § 2-17 *Lagring av ubefruktede egg og eggstokkvev*, hindrer at et tilbud om bevaring av fertilitet gjennom nedfrysing av egne eggceller kan tilbys friske kvinner. Andre ledd begrenser muligheten til å få lagret ubefruktede egg og eggstokkvev til kvinner som er gift eller samboer i et ekteskapslignende forhold. Lagring av ubefruktede egg av sosiale grunner er diskutert andre steder i Bioteknologinemndas innspill til evalueringen av bioteknologiloven.

Samtidig som vitrifisering av eggceller kan fjerne eller redusere de etiske kostnadene ved IVF og åpner nye reproduksjonsstrategier for unge kvinner, kan det lede til at den viktige forskningen som gjøres på overtallige egg må legges ned. I 2006 ønsket Helse- og omsorgsdepartementet⁹⁶ å åpne for at overtallige befruktede egg kunne brukes i forskning på embryonale stamceller:

Mye tyder på at det er vanskelig å drive grunnleggende stamcelleforskning og forstå hvordan stamcellene utvikler seg til spesialiserte celler uten å kunne inkludere forskning på embryonale stamceller. Et flertall i Bioteknologinemnda anbefaler at slik forskning blir tillatt.

De medlemmene av Bioteknologinemnda som gikk inn for å tillate forskning på overtallige befruktede egg, satte i 2006 som en klar forutsetning at det ikke skulle skapes befruktede egg for forskningsformål alene. Departementet inntok også dette standpunktet i høringsnotatet.

Departementet mener at befruktning av egg for andre formål enn tilbakeføring i en kvinnes livmor, samt opplæring og kvalitetssikring i forbindelse med slik tilbakeføring, bør være forbudt. Departementet vil følgelig ikke foreslå at det åpnes for å befrukte egg kun for forskningsformål.

⁹⁶ Høringsnotat om endringer i bioteknologiloven (Forskning på overtallige befruktede egg og begrenset bruk av preimplantasjonsdiagnostikk), s. 23.

Hvis vitrifisering av ubefruktede egg over en 5–10 årsperiode tørker opp tilgangen på overtallige befruktete egg, kan det derfor få konsekvenser for muligheten til å forske på embryonale stamceller i Norge.

Spesifikke utfordringer med dagens lov

§ 3-1. Bruk av overtallige befruktete egg til forskning

Overtallige befruktete egg og celler som stammer fra overtallige befruktete egg, kan bare anvendes til forskning når formålet er:

1. å utvikle og forbedre metoder og teknikker for befruktning utenfor kroppen i den hensikt å oppnå graviditet
2. å utvikle og forbedre metoder og teknikker for genetisk undersøkelse av befruktete egg med henblikk på å fastslå om det foreligger alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom (preimplantasjonsdiagnostikk)
3. å oppnå ny kunnskap med sikte på framtidig behandling av alvorlig sykdom hos mennesker.

Det har de siste årene vært en eksplosiv økning i kunnskapen om de genetiske årsakene til sykdom. Man har oppdaget langt flere enkeltgener som kan gi opphav til sykdom, men samtidig har man fått mye kunnskap om sykdommer som skyldes samspillet mellom flere gener. Begrepet «monogen» bør derfor endres til «genetisk» for å dekke hele spekteret av genetiske sykdommer.

«Alvorlig» er avhengig av skjønnsvurdering. Det er ikke enighet innad i nemnda om hva som skal regnes som alvorlig sykdom. Det er trolig fornuftig å la det være åpent i loven hva som regnes som alvorlig. Det tillater en fleksibel tilnærming.

§ 3-2. Vilkår for bruk av overtallige befruktete egg til forskning

Forskning som nevnt i § 3-1 er kun tillatt på befruktete egg som har blitt overtallige etter befruktning utenfor kroppen med sikte på fertilitetsbehandling eller preimplantasjonsdiagnostikk. Det er ikke tillatt å befrukte egg for forskningsformål alene.

Forskning på befruktete egg må ikke foretas senere enn 14 dager etter at egget ble befruktet. Den tiden befruktete egg er lagret nedfrost, medregnes ikke.

Befruktede egg som har vært gjenstand for forskning må ikke settes inn i en kvinne, men skal destrueres.

Forskning som medfører genetiske forandringer som kan gå i arv hos mennesker, er ikke tillatt.

Mitokondriene, cellenes kraftverk, har sitt eget arvestoff som utgjør et lite (16569 basepar) sirkulært kromosom med 37 gener (13 som koder for polypeptider, 22 for tRNA og 2 for rRNA)[38]. Mitokondrienes DNA (mtDNA) kan allikevel gi opphav til en rekke alvorlige sykdommer som karakteriseres av redusert cellulær energi [39]. Genfeil i dette mtDNA-et som forårsaker sykdom, oppdages hos 1 av 250 fødte barn, og minst 1 av 10 000 personer har genetiske sykdommer knyttet til mitokondrienes DNA. Vi arver mitokondriene bare fra mor, og én mulig måte å unngå å overføre sykdommer som skyldes gener i mtDNA til barna på, er å sørge for at barna får friske mitokondrier fra en annen kvinne.

I løpet av de siste årene har flere metoder blitt utviklet for å hindre at mitokondriesykdommer går i arv fra mor til barn [40,41], og i løpet av relativt kort tid kan disse bli modne for klinisk bruk [42]. Her overfører man selve arvestoffet, det vil si arvematerialet i cellens kjerne, fra et «sykt» ubefruktet eller befruktet egg til et «friskt» ubefruktet egg der arvestoffet er fjernet. Dette ligner mye på overføring av cellekjerner, som brukes i både reproduktiv kloning (som når man laget sauen Dolly) for å klonere individer og i terapeutisk kloning for å lage celler som er tilpasset enkeltpasienter.

For å få til å overføre arvestoffet har man benyttet seg av detaljkunnskap om hvordan kroppen danner kjønnsceller gjennom en celledelingsprosess som kalles meiose. På et stadium i denne prosessen er cellens kromosomer samlet på en slik måte at det er mulig å overføre dem til en annen celle (metafase II [MII] spindle-kromosom kompleks). Forskning på makak-aper (*Macaca mulatta*) har nylig vist at det er mulig å foreta en slik overføring til en annen eggcelle, som har fått kromosomene sine fjernet [40]. Forskerne hentet intakte MII spindle-kromosom komplekser omgitt av litt cytoplasma og en cellemembran (en karyoplast), og plasserte det under zona pellucida (en glykoproteinmembran som omslutter eggcellen) på et friskt mottakeregg [40]. Til slutt ble cellemembranen og karyoplasten smeltet sammen med inaktiverte Sendai-virus. Etter overføringen startet celledelingen igjen. Under tre prosent av de «syke» mitokondriene ble med over i den nye eggcellen. Eggcellen med nytt arvestoff lot seg befrukte i laboratoriet, og av 15 embryo som ble satt inn i makak-surrogatmødre, ble det født tre levende og friske makak-unger [40].

En annen tilnærming er overføring av pronukleoner fra et befruktet egg til et ubefruktet egg der arvematerialet er fjernet. Etter at et egg er befruktet, samles arvematerialet fra eggcellen og fra sædcellen seg i to separate vesikler som kalles pronukleoner. Etter noen timer smelter de to pronukleonene sammen til å danne cellekjernen med to sett med kromosomer. I tidsvinduet før denne sammensmeltingen av arvematerialene fra mor og far, er det mulig å overføre de to pronukleonene til en donert eggcelle med friske mitokondrier [41]. Forskning på unipronukleære og tripronukleære zygoter (encellede embryo), som ikke kan brukes til IVF fordi de ikke kan utvikle seg til et menneske, har vist at det er mulig å overføre pronukleoner uten at det blir med mer enn 2 prosent syke mitokondrier [41]. Først ble det befruktete egget behandlet med cytoskjelett-inhibitorer, deretter ble pronukleonene hentet ut og plassert under zona pellucida på et friskt mottakeregg. Til slutt ble cellemembranen og pronukleonene smeltet sammen med inaktiverte viruskonvolutter fra haemagglutinerende virus fra Japan (HVJ-E) [41]. Embryoer ble dyrket i 6-8 dager etter aktivering, og disse embryoene inneholdt ikke detekterbare nivåer med syke mitokondrier [41].

For familier med mitokondriesykdommer som skyldes skadet mtDNA, har disse metodene potensial til å stoppe overføringen av sykdommene til senere generasjoner, men en alternativ bruk er å gjenopprette normalt utviklingspotensial i ufruktbare eggceller fra blant annet eldre kvinner [43].

Et flertall i Bioteknologinemnda gikk nylig inn for å tillate eggdonasjon i Norge. Et tilfredsstillende tilbud om eggdonasjon kan for noen være et akseptabelt tilbud som gjør det

mindre aktuelt å redde eggceller med syke mitokondrier. For andre, derimot, vil ikke eggdonasjon være et fullgodt tilbud fordi de ønsker seg et eget biologisk barn.

Bioteknologilovens § 3-2, fjerde ledd, hindrer at norske forskere og klinikere kan delta i utviklingen av metoder for at mitokondriesykdommer går i arv fra mor til barn. Det kan derfor være grunn til å gjøre unntak for mtDNA i § 3-2, fjerde ledd.

Bioteknologinemnda mener:

Medlemmene Thor Amlie, Liv Arum, Kristin Eiklid, Torunn Fiskerstrand, Knut Hjelt, Njål Høstmælingen, Sara Kahsay, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Berge Solberg, Arne Sunde, Even Søfteland, Bell Batta Torheim, Toril Wikesland og Lars Ødegård mener at forbudet mot forskning som medfører genetiske forandringer som kan gå i arv hos mennesker, bør opprettholdes.

Medlemmene Anne Synnøve Røsvik og Jacob Wang mener at forbudet mot forskning som medfører genetiske forandringer som kan gå i arv hos mennesker, bør oppheves. Det er ingen prinsipiell grunn til at det ikke skal kunne drives forskning, så lenge eggene det er blitt forsket på, ikke settes inn i livmoren til en kvinne.

Etisk vurdering og godkjenning

§ 3-3. Etisk vurdering og godkjenning

Forskning, herunder klinisk forskning, som medfører bruk av overtallige befruktete egg og celler som stammer fra overtallige befruktete egg, skal godkjennes av regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk.

Behandlingsformer som forutsetter bruk av celler fra overtallige befruktete egg, skal godkjennes av departementet. Departementet kan i godkjenningsvedtaket stille nærmere vilkår.

Før departementet avgjør om godkjenning etter annet ledd skal gis, skal søknaden forelegges Bioteknologinemnda.

Embryonale stamcellelinjer kan gi opphav til alle kroppens celletyper, og injisert inn i en blastocyst kan de gi opphav til et nytt individ. Det kan derfor være grunn til å gjøre etisk vurdering og godkjenning av bruken av slike embryonale stamcellelinjer.

Felles for alle cellelinjer som stammer fra mennesker, er at de inneholder arvestoff som kan si noe om individet de stammer fra. Humane cellelinjer inneholder derfor sensitive helseopplysninger om individet de stammer fra, og kan ikke være anonymisert i en streng forstand av begrepet. Det vil i prinsippet være mulig å finne tilbake til individet som donerte de opprinnelige cellene med tilstrekkelige ressurser og tilgang til teknologi. Det må komme klart fram av framtidige samtykkeskjema om donasjon av stamceller at det ikke kan garanteres at personen stamcellene kommer fra, kan forbli anonym. Humane celler i stamcelleforskning møter mange av de samme personvernsproblemene som biobanker og genomforskningen gjør (se kapittel 5), men i et langt mindre omfang fordi det foreløpig er færre individer involvert.

Forbud mot framstilling av menneskeembryoer ved kloning m.m.

§ 3-5. Forbud mot framstilling av menneskeembryoer ved kloning m.m.

Det er forbudt:

- a) å framstille menneskeembryoer ved kloning,
- b) å forske på menneskeembryoer og cellelinjer som er dyrket ut fra menneskeembryoer framstilt ved kloning og
- c) å framstille embryoer ved kloning ved at arvemateriale fra menneske settes inn i en eggcelle fra dyr.

Med kloning menes teknikker for å framstille arvemessig like kopier.

Reproduktiv kloning av mennesker har så vidt man vet, ennå ikke blitt gjennomført. Erfaringen med kloning av andre pattedyr tilsier at det vil ta mange år før vi forstår de epigenetiske prosessene ved reproduktiv kloning godt nok til at det vil være trygt for eventuelle barn som blir født etter denne metoden.

Ved reproduktiv kloning benyttes kjerneoverføring fra en diploid somatisk celle til et haploid ubefruktet egg. Med den nye diploide kjernen kan eggcellen aktiveres og potensielt utvikles til et nytt individ, eller det kan lages differensierte cellelinjer av eggcellen. Når slike differensierte celler lages, kalles det for terapeutisk kloning. Celler lagd gjennom terapeutisk kloning kan brukes til forskning med sikte på å lage for eksempel nytt vev.

Hittil har somatisk cellekjerneoverføring (SCNT)⁹⁷, slik det først ble gjort for frosk [44] og sau [45], vært den eneste måten å klonе voksne individer på. Men nå vil det være mulig å benytte iPS-celler injisert i en blastocyst for å lage hel- eller halvkloner (chimera) av individer [6,46]. Teknologien er fortsatt umoden, effektiviteten lav og risikoen høy.

Gjennom reprogrammering kan somatiske celler altså gi opphav til sædceller, eggceller og nye individer. Grunnene for å lage et etisk skille mellom cellelinjer skapt gjennom kjerneoverføring og reprogrammerte celler svinner hen for hver nye innsikt i cellebiologien. Begge disse tilnærmingene har potensiale for å bli svært nyttig i morgendagens medisin. Differensierings- og dedifferensieringsprosessene gir informasjon om hverandre, det er derfor viktig å gjøre forskning fra begge disse innfallsvinklene.

Utvalgte kilder

1. Helsedirektoratet (2011) Evaluering av bioteknologiloven: Status og utvikling på fagområdene som reguleres av loven. Oslo.
2. Takahashi K, Yamanaka S (2006) Induction of pluripotent stem cells from mouse embryonic and adult fibroblast cultures by defined factors. *Cell* 126: 663–676.

⁹⁷ Se www.pnas.org/site/misc/classics4.shtml for en oversikt over somatisk cellekjerneoverføring.

3. Takahashi K, Tanabe K, Ohnuki M, Narita M, Ichisaka T, et al. (2007) Induction of pluripotent stem cells from adult human fibroblasts by defined factors. *Cell* 131: 861–872.
4. Yu J, Vodyanik MA, Smuga-Otto K, Antosiewicz-Bourget J, Frane JL, et al. (2007) Induced pluripotent stem cell lines derived from human somatic cells. *Science (New York, NY)* 318: 1917–1920.
5. Warren L, Manos PD, Ahfeldt T, Loh Y-H, Li H, et al. (2010) Highly efficient reprogramming to pluripotency and directed differentiation of human cells with synthetic modified mRNA. *Cell stem cell* 7: 618–630.
6. Okita K, Ichisaka T, Yamanaka S (2007) Generation of germline-competent induced pluripotent stem cells. *Nature* 448: 313–317.
7. Fong C-Y, Gauthaman K, Bongso A (2010) Teratomas from pluripotent stem cells: A clinical hurdle. *Journal of cellular biochemistry* 111: 769–781.
8. Blum B, Benvenisty N (2008) The tumorigenicity of human embryonic stem cells. *Advances in cancer research* 100: 133–158.
9. Brennand KJ, Simone A, Jou J, Gelboin-Burkhart C, Tran N, et al. (2011) Modelling schizophrenia using human induced pluripotent stem cells. *Nature* 473: 221–225.
10. Saporta MA, Grskovic M, Dimos JT (2011) Induced pluripotent stem cells in the study of neurological diseases. *Stem cell research & therapy* 2: 37.
11. Vaccarino FM, Stevens HE, Kocabas A, Palejev D, Szekely A, et al. (2011) Induced pluripotent stem cells: a new tool to confront the challenge of neuropsychiatric disorders. *Neuropharmacology* 60: 1355–1363.
12. Geijsen N, Horoschak M, Kim K, Gribnau J, Eggan K, et al. (2004) Derivation of embryonic germ cells and male gametes from embryonic stem cells. *Nature* 427. doi:10.1038/nature02121.1.
13. Toyooka Y, Tsunekawa N, Akasu R, Noce T (2003) Embryonic stem cells can form germ cells in vitro. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 100: 11457–11462.
14. Hübner K, Fuhrmann G, Christenson LK, Kehler J, Reinbold R, et al. (2003) Derivation of oocytes from mouse embryonic stem cells. *Science (New York, NY)* 300: 1251–1256.
15. Imamura M, Aoi T, Tokumasu A, Mise N, Abe K, et al. (2010) Induction of primordial germ cells from mouse induced pluripotent stem cells derived from adult hepatocytes. *Molecular reproduction and development* 77: 802–811.
16. Nayernia K, Nolte J, Michelmann HW, Lee JH, Rathsack K, et al. (2006) In vitro-differentiated embryonic stem cells give rise to male gametes that can generate offspring mice. *Developmental cell* 11: 125–132.
17. Rienzi L, Romano S, Albricci L, Maggiulli R, Capalbo A, et al. (2010) Embryo development of fresh “versus” vitrified metaphase II oocytes after ICSI: a prospective randomized sibling-oocyte study. *Human reproduction (Oxford, England)* 25: 66–73.

18. Kuwayama M (2007) Highly efficient vitrification for cryopreservation of human oocytes and embryos: the Cryotop method. *Theriogenology* 67: 73–80.
19. Kuwayama M, Vajta G, Kato O, Leibo SP (2005) Highly efficient vitrification method for cryopreservation of human oocytes. *Reproductive biomedicine online* 11: 300–308.
20. Ubaldi F, Anniballo R, Romano S, Baroni E, Albricci L, et al. (2010) Cumulative ongoing pregnancy rate achieved with oocyte vitrification and cleavage stage transfer without embryo selection in a standard infertility program. *Human reproduction (Oxford, England)* 25: 1199–1205.
21. Nagy ZP, Chang C-C, Shapiro DB, Bernal DP, Elsner CW, et al. (2009) Clinical evaluation of the efficiency of an oocyte donation program using egg cryo-banking. *Fertility and Sterility* 92: 520–526.
22. Cobo A, Meseguer M, Remohí J, Pellicer A (2010) Use of cryo-banked oocytes in an ovum donation programme: a prospective, randomized, controlled, clinical trial. *Human reproduction (Oxford, England)* 25: 2239–2246.
23. Zeilmaker GH, Alberda AT, van Gent I, Rijkmans CM, Drogendijk AC (1984) Two pregnancies following transfer of intact frozen-thawed embryos. *Fertility and sterility* 42: 293–296.
24. Trounson A, Mohr L (n.d.) Human pregnancy following cryopreservation, thawing and transfer of an eight-cell embryo. *Nature* 305: 707–709.
25. Gook D a, Edgar DH (2007) Human oocyte cryopreservation. *Human reproduction update* 13: 591–605.
26. Stehlik E, Stehlik J, Katayama KP, Kuwayama M, Jambor V, et al. (2005) Vitrification demonstrates significant improvement versus slow freezing of human blastocysts. *Reproductive biomedicine online* 11: 53–57.
27. Oktay K, Cil AP, Bang H (2006) Efficiency of oocyte cryopreservation: a meta-analysis. *Fertility and sterility* 86: 70–80.
28. Kuleshova L, Gianaroli L, Magli C, Ferraretti A, Trounson A (1999) Birth following vitrification of a small number of human oocytes: case report. *Human reproduction (Oxford, England)* 14: 3077–3079.
29. Noyes N, Porcu E, Borini A (2009) Over 900 oocyte cryopreservation babies born with no apparent increase in congenital anomalies. *Reproductive biomedicine online* 18: 769–776.
30. Wennerholm U-B, Soderstrom-Anttila V, Bergh C, Aittomaki K, Hazekamp J, et al. (2009) Children born after cryopreservation of embryos or oocytes: a systematic review of outcome data. *Human Reproduction* 24: 2158–2172.
31. Simchen MJ, Yinon Y, Moran O, Schiff E, Sivan E (2006) Pregnancy outcome after age 50. *Obstetrics and gynecology* 108: 1084–1088.
32. Antinori S, Gholami G, Versaci C, Cerusico F, Dani L, et al. (2003) Obstetric and prenatal outcome in menopausal women: a 12-year clinical study. *Reproductive BioMedicine Online* 6: 257–261.

33. Paulson RJ, Boostanfar R, Saadat P, Mor E, Tourgeman DE, et al. (2002) Pregnancy in the sixth decade of life: obstetric outcomes in women of advanced reproductive age. *JAMA : the journal of the American Medical Association* 288: 2320–2323.
34. Faddy M, Gosden R, Ahuja K, Elder K (2011) Egg sharing for assisted conception: a window on oocyte quality. *Reproductive biomedicine online* 22: 88–93.
35. Faddy MJ, Gosden RG (1995) A mathematical model of follicle dynamics in the human ovary. *Human reproduction (Oxford, England)* 10: 770–775.
36. Hunt P a, Hassold TJ (2008) Human female meiosis: what makes a good egg go bad? *Trends in genetics : TIG* 24: 86–93.
37. Ottolenghi C, Uda M, Hamatani T, Crisponi L, Garcia J-E, et al. (2004) Aging of oocyte, ovary, and human reproduction. *Annals of the New York Academy of Sciences* 1034: 117–131.
38. Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, de Bruijn MH, Coulson AR, et al. (1981) Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature* 290: 457–465.
39. Tuppen HAL, Blakely EL, Turnbull DM, Taylor RW (2010) Mitochondrial DNA mutations and human disease. *Biochimica et biophysica acta* 1797: 113–128.
40. Tachibana M, Sparman M, Sritanaudomchai H, Ma H, Clepper L, et al. (2009) Mitochondrial gene replacement in primate offspring and embryonic stem cells. *Nature* 461: 367–372.
41. Craven L, Tuppen H a, Greggains GD, Harbottle SJ, Murphy JL, et al. (2010) Pronuclear transfer in human embryos to prevent transmission of mitochondrial DNA disease. *Nature* 465: 82–85.
42. The Human Fertilisation and Embryology Authority (2011) Scientific review of the safety and efficacy of methods to avoid mitochondrial disease through assisted conception.
43. Cohen J, Scott R, Schimmel T, Levron J (1997) Birth of infant after transfer of anucleate donor oocyte cytoplasm into recipient eggs. *The Lancet* 350: 186–187.
44. GURDON JB, ELSDALE TR, FISCHBERG M (1958) Sexually mature individuals of *Xenopus laevis* from the transplantation of single somatic nuclei. *Nature* 182: 64–65.
45. Wilmut I, Schnieke AE, McWhir J, Kind AJ, Campbell KH (1997) Viable offspring derived from fetal and adult mammalian cells. *Nature* 385: 810–813.
46. Boland MJ, Hazen JL, Nazor KL, Rodriguez AR, Gifford W, et al. (2009) Adult mice generated from induced pluripotent stem cells. *Nature* 461: 91–94.

Kapittel 4. Fosterdiagnostikk

Innledning

Et forhold som kan tjene som utgangspunkt for en drøfting av fosterdiagnostikk, er at det alltid vil være risiko og usikkerheter forbundet med det å bli gravid og få barn. Risikoen øker blant annet med foreldrenes alder (særlig morens alder), ved flerlingfødsler og ved stor grad av inngifte. Noen foreldrepar har langt høyere risiko for å få et barn med en alvorlig, arvelig sykdom. Av disse er noen kjent med denne risikoen fordi sykdommen forekommer i familien, mens andre ikke kjenner til risikoen.

I Norge har det vært høy bevissthet om at samfunnet skal ha plass til alle uavhengig av om man blir født med spesielle hjelpebehov eller alvorlige sykdommer. Det er nedfelt i bioteknologiloven at moderne bioteknologi skal brukes med dette for øyet. Det er viktig å holde fast ved at samfunnet skal være tolerant og åpent for annerledeshet. Derfor har det spesiell betydning hvilke forventninger gravide og kommende foreldre opplever at myndighetene har til hvor langt de skal gå i å undersøke om fosteret har avvik som det ikke finnes noen behandling for annet enn gjennom abort.

Helsedirektoratet har i sin rapport (s. 147) tatt utgangspunkt i at foreldre flest ikke ønsker et perfekt barn, men et normalt barn, videre at det er få holdepunkter for å si at utviklingen de siste tiårene har ført til at man i den norske befolkningen tar lett på spørsmål om fosterdiagnostikk og abort.

Debatten som har vært om tidlig ultralyd skal tilbys alle gravide som et offentlig tilbud, har vist at spørsmålet om diagnostikk for Downs syndrom er blant de mest omstridte spørsmålene i fosterdiagnostikken. Grensen mellom hva som er svangerskapsomsorg og hva som er fosterdiagnostikk, er omdiskutert fordi man i svangerskapsuke 11–13 kan måle nakkeoppklaring som indikasjon blant annet på trisomi 21 (Downs syndrom) ved hjelp av ultralyd. Dersom diagnostikk av kromosomavvik er målet med ultralydundersøkelsen, bør den imidlertid gis i kombinasjon med en biokjemisk analyse av en blodprøve fra den gravide (kalt kombinert ultralyd og blodprøve, KUB). Denne kombinasjonen tilbys bare når det er snakk om fosterdiagnostikk.

Det er imidlertid en rekke alvorlige tilstander og sykdommer som skyldes arvelige genetiske forhold. De fleste av disse kan bare oppdages med genetiske fosterdiagnostiske metoder, og kan ikke oppdages med kombinasjonen av tidlig ultralyd og blodprøve (KUB).

En fosterdiagnostisk undersøkelse tas ofte i den hensikt å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret eller få informasjon om fosterets genetiske egenskaper. Det gjelder spesielt forhold som kan være så alvorlige at abort vil kunne være aktuelt. Med fosterdiagnostikk tidlig i svangerskapet kan foreldrene få mulighet til å bruke mer tid på en avgjørelse om de skal ta abort eller ikke. Men det kan også gi hastverk for å få foretatt en abort før utgangen av 12. uke dersom den gravide/foreldrene er usikre på om begrunnelsen vil holde i en abortnemnd.

I dag ligger de største etiske utfordringene ved fosterdiagnostikk ikke i lovens bestemmelser, men i rundskriv og praksis som ikke ligger i loven. Det gjelder spesielt hvem som skal få tilbud om fosterdiagnostikk, på hvilket grunnlag fosterdiagnostikk skal tilbys, hvilke undersøkelsestyper som skal tilbys hvilke grupper, tidspunktet for undersøkelsene og håndteringen av overskuddsinformasjon.

Tidlig ultralyd som offentlig rutineundersøkelse?

Det har vært betydelig debatt i mediene det siste året om et slikt tilbud skal gis til alle gravide. Helsedirektoratet har tatt opp spørsmålet om et offentlig tilbud om tidlig ultralyd i svangerskapet i Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helse- og omsorgstjenesten. I forkant av behandlingen av saken i rådet i april, sendte Bioteknologinemnda brev til Nasjonalt råd.⁹⁸ Her gikk nemnda gjennom tilbudet om tidlig ultralyd i svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk og argumenterte for at det er viktig at offentlige helsemyndigheter er tydelige og åpne om hva som er hovedbegrunnelsen for et eventuelt tilbud om tidlig ultralyd i uke 11–13 i svangerskapet: svangerskapsomsorg og fostermedisin basert på helsemessig nytte for mor og/eller foster, eller tilgang til fosterdiagnostikk for alle gravide som ønsker det, forstått som risikovurdering for blant annet trisomi 13, 18 og 21 (Downs syndrom). Dette vil ha stor betydning for formen et tilbud bør ha, og for de etiske, samfunnsmessige og juridiske vurderingene av det.

Svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk har ulike formål. Formålet med svangerskapsomsorg er å sikre at svangerskap og fødsel forløper på en naturlig måte, slik at morens helse blir best mulig og at fosterets fødsel uten sykdom eller skade som kunne vært unngått. Formålet med fosterdiagnostikk er å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper og å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret.

Tidlig ultralyd for gravide i Norge forekommer i dag i hovedsak i tre former:

- offentlig tilbud om fosterdiagnostikk (kombinert ultralyd og blodprøve) på godkjente sykehus dersom kvinnen/paret fyller bestemte kriterier (for eksempel at kvinnen har fylt 38 år)
- offentlig og privat tilbud på medisinsk indikasjon (for eksempel ved blødninger eller uro) hvor man undersøker så langt det er medisinske grunner for å undersøke, , som del av svangerskapsomsorgen hos jordmor, gynekolog eller ved sykehus, i samsvar med deres kompetanse
- privat tilbud som den gravide betaler for selv hos jordmor, gynekolog eller på annen klinikk, hvor man (i hvert fall offisielt) ikke måler nakkeoppklaring hos fosteret, men gjør en mer overfladisk ultralydundersøkelse tidlig, og hvor undersøkelsen ikke skjer av medisinske grunner

⁹⁸ Se Bioteknologinemndas innspill om offentlig tilbud om tidlig ultralyd i svangerskapsomsorgen 07.04.2011.

Dagens tredeling av tilbudet om tidlig ultralyd er resultatet av Stortingets behandling av bioteknologiloven i november 2003. Rundskrivet som beskriver denne tredelingen i detalj, ble behandlet av Stortinget i forbindelse med revidert nasjonalbudsjett i 2004.⁹⁹

Evalueringsrapporten til Helsedirektoratet viser at det finnes eksempler på praksis som ligger mellom svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk. Dette kan være offentlig tidlig ultralyd uten blodprøver for dem som nærmer seg 38 år uten at de har uttrykt noe uro, eller det kan være ultralyd med blodprøver på privat eller offentlig klinikk for dem som er urolige for kromosomavvik.¹⁰⁰ Det finnes private tilbydere av tidlig ultralyd som har like god kompetanse på fosterdiagnostisk ultralyd som offentlig godkjente virksomheter.

Tidlig ultralyd som fostermedisinsk masseundersøkelse

Dersom tidlig ultralyd skal tilbys som en rutineundersøkelse av alle gravide fordi det er av helsemessig nytte for fosteret eller for den gravide, er det nærliggende å tro at gravide kan oppfatte det som uforsvarlig å takke nei til undersøkelsen. Det finnes i dag nesten ikke gravide som takker nei til rutineundersøkelse i 18. uke. Det bør derfor komme gode nytteargumenter på bordet før man gjør en undersøkelse til rutine, nettopp fordi det da ligger en klar anbefaling av undersøkelsen innbakt. Det er spesielt viktig å være bevisst på dette ved tidlig ultralyd fordi det kan gi mulig helsemessig nytte for noen fostre og gravide kvinner, men også helsemessig ulempe og uheldige konsekvenser for andre fostre og gravide.

Foruten debatten rundt bortvalg av fostre med Downs syndrom er det flere problemstillinger som hefter særskilt ved tidlig ultralydundersøkelse: problemet med uriktige tegn på avvik, falsk trygghet, oppfølgende undersøkelser med risiko for spontanabort og utfordringene knyttet til måling av nakkeoppklaring og risikoforståelse. Danmarks erfaringer med innføring av tidlig ultralyd i kombinasjon med blodprøver som et rutinetilbud vil være nyttige å vurdere. Erfaringene viser blant annet at de fleste tar i mot tilbudet, men at det er vanskelig å være forberedt på de prinsipielt nye utfordringene som risikovurdering i svangerskapet gir, og valgsituasjonene som kan oppstå. Dette er beskrevet blant annet i tidsskriftet *Etikk i praksis*¹⁰¹ og i rapporten *Fremtidens fosterdiagnostikk* fra det danske Etisk Råd¹⁰², som ble presentert på konferansen som Bioteknologinemnda og Nordisk ministerråds bioetikkomité arrangerte i Oslo i desember 2010.¹⁰³ Behovet for gjennomtenkt og god veiledning og informasjon er spesielt viktig ved tidlig ultralyd.

Kvaliteten ved et eventuelt tilbud avhenger av hensikten

Dersom et tilbud om tidlig ultralyd til alle gravide skulle innebære en måling av nakkeoppklaring hos fosteret, ville dette i dag bli sett på som en fosterdiagnostisk undersøkelse. Selv om hensikten med å måle nakkeoppklaring skulle være å finne fostre med hjertefeil, vil det være behov for *veiledning* om hva undersøkelsen kan avdekke av tegn på

⁹⁹ Rundskriv IS-23/2004 fra Sosial- og helsedirektoratet *Veiledende retningslinjer for bruk av ultralyd i svangerskapet. Bruk av ultralyd i den alminnelige svangerskapsomsorgen og i forbindelse med fosterdiagnostikk* www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00001/IS-23_2004_1180a.doc

¹⁰⁰ Se også artikkel i Dagens Medisin 03.04.2008: www.dagensmedisin.no/nyheter/leger-omgar-diagnostikkforbud/

¹⁰¹ Etikk i praksis 1/2008: <http://tapir.pdc.no/index.php?utgave=23959&p=EIP>

¹⁰² Se nettsiden www.etiskraad.dk og omtale i Genialt 1/2011: www.bion.no/2011/03/debattmoete-fremtidens-fosterdiagnostikk/

¹⁰³ www.bion.no/2010/10/konferanse-2-3-desember-fosterdiagnostikk-individ-og-samfunn/

kromosomavvik og hva dette kan innebære. Ved fosterdiagnostikk får gravide i dag tilbud om risikoberegning med kombinert dobbeltest og tidlig ultralyd fordi denne undersøkelsen gir en mer nøyaktig beregning av risiko for kromosomavvik enn ultralyd alene. En andel av de gravide følges opp videre med morkakeprøve eller fostervannsprøve, som begge innebærer risiko for abort selv om den er liten. Et slikt tilbud til alle gravide vil kreve spesielt utdannet personell og kvalitetssikrede systemer for beregning av risiko.

Dersom hensikten med et offentlig tilbud om tidlig ultralyd er å se om fosteret lever og har det bra, fastsette antall fostre og se etter større utviklingsavvik, kan det være tilstrekkelig med ultralydundersøkelser slik de er tilgjengelig på mange ulike klinikker i dag. En slik undersøkelse må være av god medisinsk faglig kvalitet, og det må gis informasjon om hva undersøkelsen avdekker og ikke. Hvis måling av nakkeoppklaring ikke er ment å skulle være en del av et eventuelt offentlig tilbud om tidlig ultralyd, burde dette tydeliggjøres.

Bioteknologinemnda er imidlertid i tvil om de fostermedisinske fagmiljøene ville oppfatte en undersøkelse som nevnt ovenfor, som å være av god medisinsk faglig kvalitet og som særskilt interessant sett fra et fostermedisinsk ståsted. Snarere er det nemndas oppfatning at måling av nakkeoppklaring inngår som en del av en kvalitetssikret tidlig ultralydundersøkelse, slik den oppfattes i fostermedisinske miljøer. Det er viktig at den kliniske forståelsen av hva en tidlig ultralydundersøkelse er, kommuniseres klart. Begrepet *tidlig ultralyd* rommer i dag mange ulike fortolkninger, både blant gravide, helsepersonell og politikere. En gravid kvinne kan i dag lett få utført tidlig ultralyd, men hva hun forstår som innholdet i tidlig ultralyd kan avvike betydelig fra den private ultralydoperatørens forståelse av begrepet, som igjen kan avvike fra en fostermedisiners forståelse, som igjen kan avvike fra politikerens forståelse, og så videre. Kvalitet i helsetjenesten er til en viss grad avhengig av gjennomsiktighet og felles forståelse av hvorfor tester og undersøkelser foretas.

Dersom tidlig ultralyd ikke kan begrunnes med helsemessig nytte, kan det stilles spørsmål ved om det er riktig at det offentlige helsevesenet skal prioritere å tilby undersøkelsen.

Nasjonalt råd ba Kunnskapssenteret og fagmiljøene om å utarbeide en rapport som belyser mulige effekter av et tilbud om tidlig ultralyd til alle i svangerskapet. Rapporten¹⁰⁴ konkluderer med at det ikke er tilstrekkelig helsegevinst for foster og mor til å gi tidlig ultralyd i svangerskapet som et rutinetilbud. Den største effekten vil være at flere fostre med Downs syndrom blir oppdaget, og at flere fostre med Downs syndrom sannsynligvis vil bli abortert som følge av dette. Selv om innstillingen til Helsedirektoratet i Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helse- og omsorgstjenesten var at spørsmålet om tidlig ultralyd først og fremst er et politisk spørsmål og ikke et spørsmål om prioritering basert på helsemessig nytte, gikk rådet (med 11 mot 8 stemmer) på møtet 5. desember 2011 inn for at rutinemessig ultralyd bør tilbys i uke 11–13 for å sikre tidligst mulig ivaretagelse av formålet for ultralyd i svangerskapet og for å sikre faglig kvalitet på undersøkelsen. Det ble anbefalt at «økonomiske og prioriteringsmessige konsekvenser utredes nærmere gjennom egnet pilotering.»

¹⁰⁴ Kunnskapssenterets saksfremlegg 5.12.2011 i Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering. www.kvalitetogprioritering.no/Saker/Etablering+av+et+offentlig+tilbud+om+tidlig+ultralyd+i+svangerskapet.13841.cms

Bioteknologinemndas anbefaling for tidlig ultralyd

Bioteknologinemnda mener at et tilbud om tidlig ultralyd til alle gravide i form av en offentlig rutineundersøkelse verken gir god svangerskapsomsorg eller god fosterdiagnostikk. Nemnda mener at dagens kriterier for tidlig ultralyd som del av svangerskapsomsorgen bør opprettholdes, og at man i stedet bør endre kriteriene for fosterdiagnostikk for å gi en mer rettferdig tilgang til fosterdiagnostikk.

Utfordringer ved fremtidens fosterdiagnostikk**Fosterdiagnostikk basert på foster-DNA i mors blod**

I løpet av de neste årene kan det komme metoder for å undersøke fosterets arvemateriale basert på DNA fra fosteret som sirkulerer i morens blodstrøm. Hvis slike metoder blir tatt i bruk i Norge, blir det viktig å anerkjenne at foreldre ikke skal pådyttes informasjon om fosterets arveegenskaper som de ikke har forberedt seg på og som de ikke ønsker å få. Det kan i så fall legges til rette for å ikke avdekke mer av fosterets genetiske egenskaper enn foreldrene ønsker informasjon om. Noen par vil ønske fosterdiagnostikk for å avdekke om fosteret har en sykdom som høyst sannsynlig vil innebære store lidelser og tidlig død, men ikke ønske informasjon om tilstander barnet kan leve godt med. Andre kan ønske å vite om risiko for tilstander som kan være tunge å leve med gjennom livet, og som kan gi tilgang til selektiv abort, for eksempel bærertilstand for Huntingtons sykdom.

Både løst arvestoff (DNA) og celler fra fosteret er til stede i morens blod gjennom svangerskapet. Blant nye metoder som forskes frem internasjonalt, er diagnose av fosteret basert på foster-DNA i morens blod. Metoden er beskrevet og drøftet i Helsedirektoratets rapport.

Nylig ble det demonstrert at det er mulig å diagnostisere Downs syndrom ved å undersøke foster-DNA i mors blod før utgangen av uke 12.¹⁰⁵ I oktober 2011 ble det første tilbudet om test av DNA i mors blod for å påvise Downs syndrom gjort tilgjengelig i USA for kvinner over 35 år.¹⁰⁶ Dette er en undersøkelsesmetode som er langt mer presis enn fosterdiagnostikk med biokjemiske analyser av blodprøvene som i dag tilbys sammen med ultralyd i uke 11–13. Metoden kan komme til å erstatte kombinert ultralyd og biokjemisk analyse (KUB). I så fall kan diskusjonen om bruk av tidlig ultralyd i den hensikt å finne Downs syndrom bli uaktuell. På kort sikt kan den nye metoden bli brukt for å utelukke Downs syndrom der det er mistanke om det, og ikke som en sikker diagnostisk test, for metoden blir fremdeles fulgt opp av en fostervannsprøve eller morkakeprøve før det utføres noen abort. Metoden kan likevel føre til færre spontanaborter fordi det blir færre gravide som vil gjennomgå fostervannsprøver for å få diagnostisert kromosomavvik enn det gjør etter KUB.

¹⁰⁵ Chiu RWK et al. Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study, *BMJ* 2011; 342:c7401 doi:10.1136/bmj.c7401
www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3019239/pdf/bmj.c7401.pdf

¹⁰⁶ www.boston.com/Boston/dailydose/2011/10/new-blood-test-for-down-syndrome-offered-boston-area/7ly7GC0z1geLB1tUIVN2cN/index.html
www.sequenom.com/home/media/news/

Undersøkelsen av foster-DNA i mors blod er også utviklet for å bestemme om fosteret har en bestemt genfeil, og kan på den måten brukes målrettet ved genetisk fosterdiagnostikk for en sykdom foreldrene er bærere av.

Genetisk fosterdiagnostikk i fremtiden kan videre innebære at man analyserer hele genomet til fosteret for å se etter andre kjente sykdomsgivende mutasjoner, men også for å se etter nye mutasjoner som har oppstått i foreldrenes kjønnsceller, og som kan være så alvorlige at de kan gi opphav til alvorlig sykdom.

Tidlig test uten risiko for spontanabort og før abortgrensen

I dagens norske system blir diagnosene som gir grunnlag for abort, i praksis hovedsakelig påvist etter grensen for selvbestemt abort (uke 12). Et ønske om abort på grunn av fosterets egenskaper må følges gjennom en abortnemnd.

De nye testene av fosterets arvestoff vil kunne utføres rundt uke 9, i god tid før grensen for selvbestemt abort. Begrunnelsen og valget av abort kan da bli mye mer en privatsak enn det er lagt opp til i den gjeldende ordningen med abortnemnder.

Fordi selvbestemt abort i seg selv kan sies å være et vanskelig valg for potensielle foreldre, kan man også anta at det for de fleste vil være en naturlig høy terskel for å ta abort. Likevel kan terskelen være lavere for noen hvis aborten utføres tidlig i svangerskapet. I første trimester av svangerskapet, frem til rundt 12. uke, vil mange gravide oppleve det som at de er gravide «på prøve» siden det er kjent at det er størst risiko for spontanabort frem til da. Samtidig er det i denne perioden som regel ikke synlig mage, og mange holder graviditeten skjult for andre enn utvalgte nære.

Dersom man mener at dagens praksis med selektiv abort er prinsipielt akseptabel, kan det forsvares at flere gravide vil foreta selektiv abort på det samme grunnlaget. Dersom man mener at fosteret får en gradvis økende verdi, kan tidlig testing med påfølgende abort innen grensen for selvbestemt abort til og med være en forbedring fra dagens praksis. De som derimot er imot selektiv abort, kan mene at en slik utvikling vil være sterkt beklagelig.

Bioteknologinemnda skrev i sitt innspill til departementet om fosterdiagnostikk (13.04.2004):

I dag er selvbestemt abort et valg om hvorvidt man vil ha barn på et gitt tidspunkt eller ikke, ikke et valg av hva slags barn man vil ha. Alle avgjørelser om selektiv abort må i dag gjennom en abortnemnd (i henhold til abortlovens § 2 - jf. seksjon 2.1.3), siden man ikke får informasjon om barnets egenskaper før etter 12. uke. Tidlig fosterdiagnostikk vil imidlertid kunne føre til at også selvbestemt abort kan være selektiv abort, noe som vil endre rammene for praksisen med selvbestemt abort. I så fall vil ikke selektiv abort lenger kunne reguleres ved hjelp av bestemmelsene i abortloven. Hvis man da ønsker en fullstendig regulering av selektiv abort, må man enten regulere tilgangen på fosterdiagnostikk før 12. uke, eller endre grensen for selvbestemt abort.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda ønsker ikke at grensen for selvbestemt abort skal bli vurdert på nytt nå, og mener den bør ligge der den gjør uavhengig av om det blir mulig å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper før abortgrensen. Dette kan i fremtiden innebære at en del aborter som blir foretatt som selvbestemt abort uten begrunnelse eller nemndsbehandling, egentlig er selektiv abort.

Regulere tilgangen til fosterdiagnostikk før 12. uke?

I Danmark har Etisk Råd i sin rapport *Fremtidens fosterdiagnostikk*¹⁰⁷ tatt opp problemstillingene ved fremtidig fosterdiagnostikk ved foster-DNA i mors blod før grensen for selvbestemt abort. Rådet har spesielt drøftet utfordringene som skapes ved at dagens grunnlag for tilbudet om fosterdiagnostikk er bygget på argumentet om kvinnens selvbestemmelse og at gravide skal kunne ta egne valg. Rådet stilte spørsmål om det også var underforstått at en kvinnes tilgang til kunnskap om fosterets arveegenskaper var ment å gjelde alvorlige tilstander, og ikke for eksempel kjønn og andre egenskaper. Hvordan skal et regelverk som legger vekten på kvinnens selvbestemmelse, møte morgendagens muligheter for å kartlegge alle typer arveegenskaper hos fosteret?

Etisk Råd har stilt en rekke spørsmål om hvordan fosterdiagnostikk i perioden før grensen for selvbestemt abort bør praktiseres i fremtiden. Et samlet råd mener at det ikke bør avdekkes mer informasjon om fosterets arveegenskaper enn det er etisk forsvarlig at foreldrene får innsyn i. Rådet mener også at man ikke må bruke kartlegging av fosterets arveegenskaper til annet enn å bringe på det rene om fosteret har alvorlige tilstander eller sykdommer som kan gi grunnlag for å ta abort. Hvordan dette best gjennomføres i praksis, har rådets medlemmer delte oppfatninger om.

Bioteknologinemnda arrangerte i desember 2010 en konferanse¹⁰⁸ om fosterdiagnostikk i samarbeid med Nordisk bioetikkomité. Der drøftet vi dagens og morgendagens fosterdiagnostikk og belyste de ulike dilemmaene.

Plikt til å vite og ansvar for å få friske barn?

Samfunnsutviklingen kan også gå i retning av at retten til å ikke vite blir mindre for tilstander som man kan gjøre noe for å unngå. Retten til å ikke vite og ikke forholde seg til genomet sitt kan med tiden bli sett på som uansvarlig og ikke moralsk akseptabel. Vil dette i så fall også gjelde et ansvar for å undersøke sine bærertilstander og ta ansvar for hvilke gener man fører videre til barna sine? Siden det for mange er en høy terskel for å ta abort, kan det tenkes at det ikke vil bli press for å ta fosterdiagnostikk og abort, men at det vil være aksept for å ta ulike valg om hvilken kunnskap man ønsker om fosteret.

Et mulig alternativ til selektiv abort ved kjente arvelige bærertilstander hos foreldrene vil være PGD. PGD kan være en stor belastning for kvinnen og paret, og behandlingen er dyrere

¹⁰⁷ www.etiskrad.dk

¹⁰⁸ Video fra konferansen ligger på www.bion.no, og mange av presentasjonene ligger på www.ncbio.org.

enn fosterdiagnostikk og teknisk mer krevende. For mange vil kanskje selektiv abort tidlig i svangerskapet kunne være det man først velger dersom man ønsker å unngå å føre videre en alvorlig, arvelig sykdom som man er bærer av. Det er også som regel en stor sannsynlighet for at fosteret faktisk ikke har arvet genfeilen, og at svangerskapet kan forløpe normalt.

Genomundersøkelser i fosterlivet og av (ny)fødte – en sammenheng

Hva som tillates av genomundersøkelser i fosterlivet vil både påvirke og påvirkes av hva som vil bli det rådende synet på genetisk testing av voksne, barn og nyfødte. Dersom det fremdeles skal være en rett til å ikke vite om egne arveanlegg, vil det fortsatt kunne være begrensninger på den genetiske informasjonen foreldre og andre kan få om mindreårige, og man kan argumentere tilsvarende for at hele genomet ikke skal kunne avdekkes på fosterstadiet, eller hvert fall at det holdes skjult til personen som blir født, selv er voksen. Dette kan peke mot fosterdiagnostikk kun for alvorlige genetiske tilstander som gir grunnlag for abort, og i situasjoner det foreldrene mener at abort er et alternativ. Hvis foreldrene etter at sykdomsdisposisjonen er påvist, ikke skulle ønske å ta abort, er barnets rett til å ikke vite satt til side, men det har fått leve. I tillegg vil diagnostisk påvisning av tilstander som kromosomavvik osv. kunne tas i bruk der dette er aktuelt for kvinnen/paret fordi de ønsker å forberede seg, mens det ikke avdekkes risiko for sykdom som oppstår senere i livet. Dette vil i så fall som i dag kunne tillates etter grensen for selvbestemt abort.

Hvem skal få fosterdiagnostikk og med hvilken begrunnelse?

Det er et ideal at helsetilbud er tilgjengelig for alle uansett hvor man bor i Norge og uavhengig av hvor ressurssterk man er økonomisk eller til å skaffe seg informasjon om tilgjengelige tilbud. Dette har vært argumenter som har vært fremme i debatten om et offentlig tilbud om tidlig ultralyd til alle gravide. Mange vil hevde at hvis en undersøkelse for mange gravide føles veldig riktig, og hvis de som er opplyste og har god økonomi likevel gjør det, så er det ikke riktig at en undersøkelse skal være forbudt. Imidlertid er det ikke sikkert at det offentlige skal tilby undersøkelsen. Fosterdiagnostiske tilbud fra det offentlige kan bli oppfattet som noe som er anbefalt å gjøre og som man *må* takke ja til. Det er derfor gode argumenter for å legge vekt på den signaleffekten et offentlig tilbud vil ha og drøfte om det er andre modeller som bedre balanserer de ulike hensynene.

I dag er det en rekke ulike kriterier som kan gi gravide og par tilgang til fosterdiagnostikk. Fosterdiagnostikk tilbys¹⁰⁹:

- til gravide som er 38 år eller eldre ved termin.
- hvis kvinnen selv eller hennes partner
 - tidligere har fått et barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik. Et eksempel er kromosomfeil.

¹⁰⁹ Helsedirektoratets rapport om evaluering av bioteknologiloven, s. 120.

- har økt risiko for alvorlig sykdom hos fosteret og tilstanden kan påvises. Eksempler er en del arvelige sykdommer.
- bruker medisiner som kan skade fosteret, for eksempel ved epilepsi hos mor.
- hvis en ultralydundersøkelse har påvist tegn til utviklingsavvik hos fosteret.
- i spesielle tilfeller til gravide som er i en vanskelig livssituasjon og mener at de ikke vil klare den ekstra belastningen et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre.

Bioteknologinemnda ga 13.04.2004 et innspill til departementet med drøfting av vilkår for fosterdiagnostikk der vi tok opp ulike modeller og tilbud om fosterdiagnostikk, siden dette ikke ble drøftet i forbindelse med revisjon av bioteknologiloven i 2003. Nemnda publiserte i september 2004 et diskusjonshefte som gikk dypere inn i problemstillingene: *Et barn i ditt bilde – etiske dilemmaer ved livets begynnelse*. Begge disse dokumentene drøfter viktige etiske og samfunnsmessige sider ved ulike former for tilbud om fosterdiagnostikk. Spørsmålene slik de formuleres, er fremdeles aktuelle i dagens debatt.

Nemnda beskrev tre perspektiver som et tilbud om fosterdiagnostikk kunne ses i¹¹⁰:

1. Forebyggelsesparadigmet bygger på tanken om at fosterdiagnostikk og selektiv abort er ønskelig for å hindre at barn med bestemte utviklingsavvik blir født. Forebyggelsesparadigmet kan imidlertid begrunnes på to helt ulike måter. Det kan begrunnes utfra et samfunnsperspektiv, med tanken om at det er til samfunnets beste, økonomisk eller på andre måter, at det blir født færre barn med utviklingsavvik blir født; det er dette man gjerne kaller eugenikk. Men forebyggelsesparadigmet kan også begrunnes ut fra et hensyn til de ufødte barnene, og med den hensikt å unngå at barn som vil være sterkt lidende blir født.
2. Selvbestemmelsesparadigmet bygger på tanken om at morens autonomi, eller selvbestemmelsesrett, er det hensynet som må veie tyngst, fordi spørsmålet om hvorvidt man vil bære frem til fødselen og ha ansvar for et barn med utviklingsavvik er så viktig for den enkelte kvinnes liv at hun må få anledning til å treffe den avgjørelsen selv. Fosterdiagnostikk og muligheten for selektiv abort blir da å regne som virkemidler for å garantere morens rett til selvbestemmelse. Man kan også argumentere for at morens selvbestemmelsesrett er til barnets beste, da det er viktig at et barn er ønsket, og at dette best kan garanteres ved at moren faktisk får velge om hun vil ha barnet eller ikke.
3. Beskyttelsesparadigmet bygger på tanken om at man må begrense muligheten for selektiv abort for å beskytte fosteret, og eventuelt også andre grupper i samfunnet som kan føle seg krenket av selektiv abort. Spesielt de som lever med en tilstand som er indikasjon for selektiv abort kan oppfatte en slik praksis som stigmatiserende. I Norge bygger beskyttelsesparadigmet særlig på idealet om et samfunn der det er plass til alle. Dette idealet kommer til uttrykk i bioteknologilovens formålsparagraf, som fastslår at "medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle." Det kan anføres at hvis bioteknologiloven åpner for selektiv abort, vil det være i strid med lovens formålsparagraf.

¹¹⁰ Se Bioteknologinemndas uttalelse om vilkår for fosterdiagnostikk 13.04.2004.

Men man kan også begrunne beskyttelsesparadigmet med tanken om fosterets egenverdi, som ofte vil stå sterkt bl.a. i kristen etikk.

Da det ble vurdert å innføre blodprøveundersøkelser i kombinasjon med tidlig ultralyd i Norge, anbefalte flertallet i nemnda at metoden ble godkjent for dem som fylte ett eller flere av vilkårene for fosterdiagnostikk¹¹¹. Nemnda pekte på at det kunne bli et mulig press på aldersgrensen når det nå ble mulig å gi en bedre risikoberegning for trisomier uten at det medførte risiko for spontanabort.

Nemnda drøftet i den forbindelse selvbestemmelse, det statsliberale dilemma og stigmatisering:

Siden gravide over 38 år av ulike grunner allerede er tilskrevet selvbestemmelse i spørsmålet om fostervanns- og morkakeprøve (invasiv diagnostikk), er det naturlig at denne selvbestemmelsen også nå innbefatter ikke-invasiv diagnostikk. De valg som enkeltpersoner treffer, kan imidlertid samlet få negative konsekvenser for samfunnet. Dette kalles ofte det statsliberale dilemma. Det statsliberale dilemma er når summen av ønskede individuelle valg fører til utilsiktede og uønskede konsekvenser for storsamfunnet. I forbindelse med metoder for fosterdiagnostikk kommer dette til uttrykk ved at man kan mene at det er den gravides rett til å velge, i hvert fall innenfor visse grenser, slik at for eksempel selektiv abort av fostre med alvorlige sykdommer bør være tillatt. Men hvis de fleste foreldre velger å ikke få barn med en bestemt egenskap, kan summen av disse valgene føre til et samfunn der barn med den gitte egenskapen blir sett på som mindreverdige og et samfunnsproblem. Dette kan tenkes selv uten at det var intensjonen til noen av dem som valgte bort fostre med den aktuelle egenskapen.

Myndighetsgodkjenning av dobbel- og trippeltestene vil kunne føre til at enkelte oppfatter det som stigmatisering av i utgangspunktet svakerestilte grupper ved at en indirekte kan gi uttrykk for at abort av foster med denne tilstanden er å anbefale. Ytterligere en mulig konsekvens av myndighetsgodkjenning kan dersom dette fører til en økning av valg av ikke-invasive sammenlignet med invasive tester være at kvinner/par ikke opplever valget mellom testing og ikke-testing som to sidestilte muligheter. For å unngå dette er det viktig at det legges stor vekt på utvikling av informasjonsmateriell og informasjonsprosedyrer.

Det er vanskelig å argumentere for at dobbel- og trippeltestene vil føre til økt stigmatisering av svakerestilte grupper så lenge metodene ikke tilbys andre enn de som i dag får tilbud om invasiv fosterdiagnostikk. For å motvirke en utvikling mot et sorteringsamfunn er det av betydning at samfunnet tilrettelegges for alle også mennesker med funksjonshemninger.

Det er også viktig å være klar over at stigmatiseringsargumentet kan virke andre veien mot de som velger fosterdiagnostikk. Dette ved at de blir sett på som egosentriske og tatt for å rangere personer med funksjonshemninger under de funksjonsfriske.

¹¹¹ Blodprøveundersøkelser (dobbeltest og trippeltest) til gravide kvinner som oppfyller dagens vilkår for fosterdiagnostikk. Blodprøveundersøkelser (dobbeltest og trippeltest) til gravide kvinner som oppfyller dagens vilkår for fosterdiagnostikk (24.01.05)

I Helsedirektoratets rapport settes det opp ulike modeller for et tilbud om fosterdiagnostikk dersom aldersgrensen faller, og rapporten tar opp mulige styrker og svakheter ved modellene:¹¹²

- valgfrihetsmodellen
- uromodellen
- risikomodellen
- forbudsmodellen
- sykdomsmodellen

Modellene legger hovedvekten på spørsmålet om tilgang til tidlig ultralyd i kombinasjon med blodprøver som risikoberegning for Downs syndrom.

Nemnda har drøftet ulike hensyn som de ulike modellene vektlegger. Vi vil her peke på sentrale aspekter og gi en anbefaling for endring av vilkår for fosterdiagnostikk. I nemndas innspill 13.04.2004 og i diskusjonsheftet *Et barn i ditt bilde* er noen av aspektene beskrevet mer i dybden.

Valgfrihet – erfaringer fra Danmark

Danmark innførte tidlig ultralyd (og blodprøve) for alle gravide nettopp med henvisning til at man ønsket å gi gravide økt valgfrihet. Flere stemmer i det siste årets ultralyddebatte mener at fosterdiagnostikktilbudet i Norge ikke bør bli som i Danmark, mens andre derimot er mer åpne for å følge dansk praksis. Erfaringene fra Danmark var sentrale på den nordiske konferansen vår i desember 2010¹¹³. Danmark endret sitt tilbud om fosterdiagnostikk i 2004. Alle gravide fikk da tilgang til fosterdiagnostikk i form av tidlig ultralyd i kombinasjon med biokjemisk analyse av blodprøver. Det ble presisert at formålet med tilbudet ikke var å hindre fødsel av barn med alvorlige sykdommer eller funksjonshemninger, men å legge til rette for at gravide kan ta egne valg. Det ble heller ikke henvist til at undersøkelsen styrker mors eller fosterets helse. De aller fleste gravide kvinner i Danmark benytter seg av tilbudet.

Innføringen av mer valgfrihet for danske gravide førte til en reduksjon i antall fødte barn med Downs syndrom i Danmark. De siste årene har det blitt født i underkant av 30 barn hvert år.¹¹⁴ Til sammenlikning ligger antall fødte barn med Downs syndrom i Norge på litt over 60 hvert år.¹¹⁵ Norge og Danmark har omtrent det samme antall gravide.

Et valg om å ta fosterdiagnostikk eller ikke vil kunne påvirkes av hvordan alternativene blir oppfattet. Sterke beskrivelser som familier med funksjonshemmede barn kan gi av sin kamp med det offentlige hjelpeapparatet, vil være en del av den referanserammen valget tas i. Også en opplevd forventning av at man ved funn bør velge abort, vil kunne påvirke de valg som gjøres.

¹¹² Helsedirektoratets rapport om status og utvikling på fagområdene i bioteknologiloven til evaluering av bioteknologiloven, s. 145–146.

¹¹³ www.bion.no/2011/03/debattmoete-fremtidens-fosterdiagnostikk/

¹¹⁴ Tall fra Dansk Cytogenetisk register (<http://tinyurl.com/3xtf36j>)

¹¹⁵ Tall fra Medisinsk fødselsregister (<http://mfr-nesstar.uib.no/mfr/>)

Dersom man ikke samtidig legger noen rammer for hva det er akseptabelt å ta egne valg om, er det en utfordring med valgfrihetsmodellen. Skal selektiv abort på grunn av feil kjønn være akseptabelt fordi det er kvinnen/parets eget valg og hun/de mener det er viktig med et bestemt kjønn?

Premisset om at gravide selv skal få bestemme, blir også utfordret av nye undersøkelsesmetoder basert på foster-DNA i mors blod. Erfaringene fra Danmark ble diskutert på nemndas konferanse i desember 2010, og det ble lagt vekt på at Norge kunne unngå de vanskelighetene Danmark har møtt med denne metoden, dersom man diskuterer åpent hvilke rammer samfunnet ønsker å sette for fosterdiagnostikk og ikke legger all vekt på kvinners og pars valgfrihet¹¹⁶.

Uro som vilkår for fosterdiagnostikk

Gravide har i dag tilgang til tidlig ultralyd i svangerskapet dersom de føler uro for at svangerskapet ikke utvikler seg normalt. Under Stortingets behandling av bioteknologiloven i 2003 ble det slått fast at «uro for at svangerskapet ikke utvikler seg normalt» er en medisinsk indikasjon for ultralyd. Den gravide må selv ta kontakt med helsetjenesten for å få ultralyd, og helsepersonell kan tilby den gravide en ultralydundersøkelse for å avklare situasjonen. Prosedyrene for henvisning videre er beskrevet i rundskrivet som er omtalt over.

Det kunne vurderes å gi gravide (bedre) informasjon om det eksisterende tilbudet om ultralyd, for eksempel på Helsedirektoratets nettsider og i brosjyrer, der det i dag ikke er godt nok informert om tilbudet. Det må samtidig sies at indikasjonen uro har vært en kontroversiell indikasjon i svangerskapsomsorgen helt fra den ble innført.¹¹⁷ Det er grunn til å tro at fagmiljøene tolker uro på høyst ulikt vis i ulike deler av landet. Uro for at svangerskapet ikke utvikler seg normalt, for eksempel uro for om fosteret fremdeles lever, er en medisinsk indikasjon for tidlig ultralyd i svangerskapsomsorgen. Uro for om fosteret har Downs syndrom er ikke en slik medisinsk indikasjon. Når gravide henviser til uro, kan forholdet mellom svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk stå på spill. Den gravide kan ha til hensikt blant annet å få avkreftet at fosteret har Downs syndrom uten at dette er uttrykt klart. Ultralydundersøkelsen hun får i svangerskapsomsorgen, vil ikke alltid være tilsvarende den som benyttes i fosterdiagnostikk, og det vil som regel heller ikke tilbys blodprøver i kombinasjon med ultralydundersøkelsen.

Uro for kjent genetisk risiko

Par som føler uro for om fosteret får andre genetiske tilstander som gir alvorlig, arvelig sykdom, har i noen tilfeller kunnskap om at de har familiær risiko for bestemte arvelige sykdommer. Disse har i dag tilgang til genetisk fosterdiagnostikk. Når flere og flere i årene som kommer, får sitt genom sekvensert, kan man anta at par som er urolige for å få barn med alvorlige, recessive tilstander, kan undersøke sine bærertilstander og be om genetisk fosterdiagnostikk. Etterspørselen etter målrettet genetisk fosterdiagnostikk kan da øke innenfor dagens vilkår.

¹¹⁶ Den danske rapporten *Fosterdiagnostik og risikovurdering* (Sundhedsstyrelsen, 2003), som lå til grunn for endringen i Danmark i 2004 understreket at det ikke var snakk om «frit valg på alle hylder», s. 59

¹¹⁷ Kjell Å. Salvesen. *Ultrauklar bioteknologilov*. Tidsskr Nor Lægeforen 2004; 124:819-21.

Uro for nyoppståtte forhold

For gravide som ønsker å forsikre seg så langt som mulig om at fosteret ikke har en alvorlig, genetisk tilstand, vil det også kunne være ønskelig å sjekke for nyoppståtte mutasjoner eller kromosomavvik. Tilgang til tidlig ultralyd i kombinasjon med blodprøver vil gi en risikoberegning for trisomi 13, 18 og 21 (Downs syndrom).

Dersom man gjør mer eller mindre detaljerte undersøkelser som dekker hele genomet til fosteret, vil man kunne oppdage en rekke nyoppståtte forhold som enten er kjent som alvorlige tilstander eller som ufarlige forhold, eller som man ikke kjenner konsekvensene av. Man kan se for seg at ultralyd vil være en teknologi som benyttes for å følge opp de gravide og se om de genetiske funnene gir utviklingsavvik etter hvert som fosteret utvikler seg. Slike usikre resultater har man allerede erfaring med fra array-tester som gjøres i dag, der man kan se hvilke biter av fosterets kromosomer som er borte eller finnes i ekstra doser. Videre ser vi nå at abort er tatt på bakgrunn av den beste kunnskapen om genetisk risiko man hadde, en kunnskap som i dag har endret seg fordi man ser at noen lever godt med genvarianter man tidligere trodde var opplagt sykdomsfremkallende mutasjoner.

Differensiert fosterdiagnostikk

Med uro som indikasjon for fosterdiagnostikk vil graden av undersøkelser være forskjellig for dem som er urolige og dem som ikke er urolige, uavhengig av om de skulle ha samme risiko for å få alvorlig syke barn.

Det kan være aktuelt å skille mellom ulike nivå og typer undersøkelser. Man kan ta høyde for at ulike par er urolige for ulike sykdommer og tilstander ved fosteret avhengig av sin livssituasjon. Noen kan være urolige for at fosteret har en livstruende tilstand og vil dø i svangerskapet eller like etter fødselen, mens andre er mer urolige for om barnet vil få et liv med stort hjelpebehov og sykdomsplager som kanskje kan belaste en allerede belastet familie. Dette må være innenfor det samfunnet mener er akseptable grunner for fosterdiagnostikk og abort, og i det minste være valg samfunnet mener er akseptabelt å overlate til den enkelte.

Informasjonen til foreldrene vil her bli viktig. Skal man opplyse gravide om tilstander de kan eller «burde» være urolige for, eller skal man overlate det til den enkelte å finne frem til informasjon på egen hånd? Hvis man som i dag gir informasjon og veiledning til foreldre som vurderer fosterdiagnostikk, kan undersøkelsen tilpasses parets uro. Hvis fosterdiagnostikk skal være tilgjengelig for alle gravide som ber om det på bakgrunn av uro, så må de gravide få informasjon i første konsultasjon om muligheten for fosterdiagnostikk.

En utfordring med indikasjonen uro er at det kan være vanskelig for legen å vurdere om indikasjonen stemmer. Uro som indikasjon for ultralyd kan fungere for eksempel der den gravide føler uro for om fosteret lever, fordi uroen kan avklares umiddelbart gjennom en ultralydundersøkelse.

Et alternativ til uro som indikasjon for fosterdiagnostikk kan være at gravide som ønsker det, får tilgang til fosterdiagnostikk. Det bør da tas stilling til hvilke typer fosterdiagnostikk

gravide som ønsker det, kan få tilgang til, for eksempel om det kun bør undersøkes for nyoppståtte kromosomavvik i form av en KUB-test.

Kjent risiko for alvorlig sykdom hos fosteret

I dag er det tilbud om fosterdiagnostikk til alle som er over 38 år. Risikoen for at celledelingen skal gi fostre med et ekstra kromosom (trisomier) øker med alderen. Kromosomavvik kan også skyldes at det er en underliggende genetisk årsak som øker risikoen for kromosomavvik. Også par som fra før har et barn med kromosomavvik, kan få fosterdiagnostikk.

Dersom man ønsker å legge til rette for et utvalg av alvorlige tilstander som det er mulig å teste for, mens andre egenskaper ved fosteret skal holdes skjult, vil det være noen alvorlige tilstander man ikke kan teste for. Dette gjelder spesielt de nyoppståtte tilstandene, det vil si tilfeller av alvorlig, genetisk sykdom som har oppstått før eller etter befruktningen, men som ikke er tilstede som en bærertilstand hos moren eller faren. Det finnes en rekke slike tilstander som er kjente. Downs syndrom og nye kromosomtranslokasjoner er eksempler på slike tilstander. Det er i det siste vist at enkelte tilfeller av alvorlig sykdom blir diagnostisert som helt nye og tidligere ukjente mutasjoner. Dette kan spesielt gjelde par som vet at de er bærere av anlegg for arvelige sykdommer. Det kan være fordi de selv har en arvelig sykdom, har fått et barn med arvelig sykdom eller har tatt en genetisk bærerdiagnostisk undersøkelse i forbindelse med planlagt svangerskap eller i starten av svangerskapet. Fosterdiagnostikk er derfor ett av de områdene der genetisk kunnskap fra genomsekvensering raskest vil kunne bli tatt i bruk.

Hva som skal anses som alvorlig sykdom er et vanskelig spørsmål. Hvorvidt en sykdom oppfattes som alvorlig, kan også avhenge av familiens livssituasjon. Nemnda har i innspillet til departementet i 2004 og i diskusjonsheftet *Et barn i ditt bilde* gitt innspill til hvordan alvorlig sykdom kan forstås.

Bioteknologinemndas anbefaling om vilkår for fosterdiagnostikk

En samlet bioteknologinemnd mener det er viktig at tidlig ultralyd i kombinasjon med blodprøver (KUB) ikke blir en offentlig rutineundersøkelse eller screening.

De gravide som ikke ønsker å vite, skal ikke oppleve en forventning fra myndighetene om at de skal undersøke fosteret, eller noen form for press. Ikke alle gravide oppfatter fosterdiagnostikk som et gode de ellers går glipp av.

Nemnda mener at dersom KUB-test skal tas uten en medisinsk indikasjon, bør det være en egenandel. Nemnda mener at det ikke er et godt nok argument at fosterdiagnostikk skal være gratis på grunn av sosiale forskjeller. Noen av disse testene er ikke dyre. Videre har gravide som er i en vanskelig livssituasjon og mener at de ikke vil klare den ekstra belastningen et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre, tilgang til fosterdiagnostikk i det offentlige helsevesenet med dagens kriterier.

Bioteknologinemndas anbefaling for vilkår for KUB-test

Medlemmene Thor Amlie, Kristin Eiklid, Torunn Fiskerstrand, Knut Hjelt, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Arne Sunde, Even Søfteland, Jacob Wang og Toril Wikesland mener at det skal være tillatt med KUB-test for gravide som ønsker det. Dette bør ikke gis i form av et rutinemessig tilbud, men baseres på et prinsipp om egenbetaling.

Medlemmene Liv Arum, Sara Kahsay, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Bell Batta Torheim, Terje Traavik og Lars Ødegård mener at det ikke skal være tilgang til KUB-test for alle gravide som ønsker det.

Bioteknologinemndas kommentar til alder over 38 år som vilkår for fosterdiagnostikk (alderskriteriet)

Medlemmene Thor Amlie, Kristin Eiklid, Torunn Fiskerstrand, Knut Hjelt, Ingvild Riisberg, Torleiv Ole Rognum, Anne Synnøve Røsvik, Berge Solberg, Arne Sunde, Even Søfteland, Bell Batta Torheim, Jacob Wang og Toril Wikesland ønsker å fjerne alderskriteriet som vilkår for fosterdiagnostikk.

Medlemmene Liv Arum, Sara Kahsay, Terje Traavik og Lars Ødegård ønsker at alderskriteriet som vilkår for fosterdiagnostikk skal beholdes.

Bioteknologinemndas generelle kommentarer til tilbudet om fosterdiagnostikk

- Alle klinikker som tilbyr fosterdiagnostikk, bør ha virksomhetsgodkjenning for de metodene som tilbys, og rapporteringsplikt om virksomheten. Avansert fostermedisin og annen fosterdiagnostikk enn KUB bør fremdeles ligge i det offentlige helsevesenet.
- Det kan åpnes for at flere godkjente klinikker kan tilby KUB. Det gjør det mulig at svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk kan tilbys ved samme sted, for eksempel ved jordmorklinikker som følger gravide gjennom hele svangerskapet. Ved behov for mer spesialisert behandling, som avansert fostermedisin eller videre utredninger, skal de gravide henvises videre.
- Svangerskapsomsorgen bør legges opp slik at alle gravide får informasjon om fosterdiagnostikk og hvilke vilkår som gjelder ved første kontroll i svangerskapet.
- Veiledning av foreldrene i forkant av undersøkelsen bør være en integrert del av fosterdiagnostikken for å gi rom for å forme tilbudet etter foreldrenes behov. Veiledning bør også tilbys i etterkant ved behov.

- Bioteknologinemnda mener at grensen for selvbestemt abort ikke bør tas opp til diskusjon eller endres nå, selv om nye metoder for fosterdiagnostikk kan flytte tidspunktet for kunnskap om fosteret til før utgangen av uke 12.
- Samfunnet bør legge til rette for at det skal være plass til alle som blir født, uavhengig av om de har spesielle behov.
- Bioteknologinemnda mener at endrede vilkår for fosterdiagnostikk bør behandles av Stortinget.

Kommentarer til de ulike paragrafene

Definisjon

§ 4-1. Definisjon

Med fosterdiagnostikk forstås i denne lov undersøkelse av føtale celler, foster eller en gravid kvinne med det formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret.

Ultralydundersøkelser i den alminnelige svangerskapsomsorgen anses ikke som fosterdiagnostikk i henhold til første ledd, og omfattes derfor ikke av denne loven med unntak av § 4-5.

Bioteknologinemnda mener definisjonen av fosterdiagnostikk og unntaket for ultralyd i den alminnelige svangerskapsomsorgen i stor grad står seg. Det bør imidlertid vurderes om det i definisjonen av fosterdiagnostikk, som under genetiske undersøkelser av fødte, bør inkluderes undersøkelser som ikke har til hensikt å gi informasjon om fosterets genetiske egenskaper og utviklingsavvik, men som likevel gjør det.

Godkjenning av fosterdiagnostikk

§ 4-2. Godkjenning av fosterdiagnostikk

Undersøkellesmetoder som faller inn under § 4-1 første ledd, skal godkjennes av departementet.

Før departementet avgjør om godkjenning skal gis, skal søknaden forelegges Bioteknologinemnda.

De siste årene er det blitt innført nye undersøkelsesmetoder innen genetisk fosterdiagnostikk som ikke hver for seg er vurdert for godkjenning og lagt frem for Bioteknologinemnda. Dette gjelder blant annet array-CGH. Metoden gir spesielle etiske utfordringer i form av utilsiktede funn som diskuteres løpende i medisinsk-genetiske miljøer. Det diskuteres også under hvilke vilkår de gravide skal få tilgang til de ulike metodene.¹¹⁸

¹¹⁸ Temaene ble tatt opp i foredrag og diskusjoner på årsmøtet for de medisinsk-genetiske miljøene i Norge i Bergen 9.-10.11.2011 og var hovedtemaet på årsmøtet i Oslo i 2009.

Nye metoder, som analyse av foster-DNA i mors blod, vil kunne gi enda mer detaljert informasjon om fosterets genetiske egenskaper og være enklere å utføre enn de nåværende metodene, og de kan tas på et tidligere tidspunkt. De vil også reise spørsmål om hvilken informasjon foreldre skal få tilgang til om fosterets genetiske egenskaper. En diskusjon slik den Etisk Råd i Danmark har reist i den tidligere omtalte rapporten *Fremtidens fosterdiagnostikk*, er nødvendig å ta også i Norge.

Bioteknologinemnda mener at det fremdeles vil være behov for godkjenning av nye metoder for fosterdiagnostikk, og at det er nødvendig å belyse etiske og samfunnsmessige konsekvenser ved undersøkelsene før de godkjennes. Nemnda mener derfor at denne bestemmelsen bør stå.

Samtykke

§ 4-3. Samtykke

Før fosterdiagnostikk, jf. § 4-1 foretas, må den som skal undersøkes, gi skriftlig samtykke.

Nye undersøkelser av fosteret kan gjøres av en blodprøve fra mors blod. Det er derfor teoretisk mulig å gjøre fosterdiagnostikk uten at moren er klar over det fra en blodprøve som er tatt i svangerskapet. Dette taler for at det skal være et fortsatt krav til samtykke til fosterdiagnostikk.

Dersom det åpnes for at KUB kan tilbys kvinner som selv ønsker det, vil et krav om at samtykket er skriftlig, i bedre grad enn ved muntlig samtykke, sikre at den som undersøkes aktivt tar stilling til om hun ønsker fosterdiagnostikk, og at hun er klar over at det er et alternativ å ikke ta KUB, men kun en ultralydundersøkelse.

Bioteknologinemnda støtter derfor et fortsatt krav om skriftlig samtykke til fosterdiagnostikk.

Informasjon og genetisk veiledning

§ 4-4. Informasjon og genetisk veiledning

Ved fosterdiagnostikk skal kvinnen eller paret før undersøkelsen gis informasjon som blant annet skal omfatte at undersøkelsen er frivillig, hvilken risiko som er forbundet med gjennomføringen av undersøkelsen, hva undersøkelsen kan avdekke og hvilke konsekvenser dette kan få for barnet, kvinnen, paret og familien. Dersom det er mistanke om genetisk sykdom skal kvinnen eller paret også gis genetisk veiledning.

Hvis undersøkelsen viser at fosteret kan ha en sykdom eller et utviklingsavvik, skal kvinnen eller paret gis informasjon og genetisk veiledning om den aktuelle sykdommen eller funksjonshemmingen, samt om gjeldende rettigheter og aktuelle hjelpetiltak.

Bioteknologinemnda mener bestemmelsen om informasjon og genetisk veiledning ved fosterdiagnostikk bør bestå, og at det med den endringen nemnda foreslår, vil bli enda viktigere med god informasjon og veiledning. Det blir også sentralt å vurdere på hvilken måte gravide skal informeres om tilgang til KUB.

Opplysning om kjønn før 12. svangerskapsuke

§ 4-5. Opplysning om kjønn før 12. svangerskapsuke

Opplysning om fosterets kjønn før 12. svangerskapsuke som fremkommer ved fosterdiagnostikk eller annen undersøkelse av fosteret, skal bare gis dersom kvinnen er bærer av alvorlig kjønnsbundet sykdom.

Forbudet mot opplysning om kjønn før 12. svangerskapsuke har som hensikt at kjønn ikke skal være en årsak til selvbestemt abort.

Forbudet i § 4-5 er kun mot å oppgi fosterets kjønn, ikke å avdekke det. Etter hvert som det utvikles flere undersøkelser av fosterets genetiske egenskaper før 12. uke, vil genetiske undersøkelser av fosteret kunne avdekke kjønn i tillegg til en rekke andre egenskaper. Dersom forbudet oppheves, kan det gi inntrykk av at bortvalg av kjønn er akseptabelt som grunn for abort.

Det er nå utviklet tester som kan avdekke fosterets kjønn tidlig i svangerskapet. Disse er basert på analyser av fritt foster-DNA i morens blod. For par som får fosterdiagnostikk for alvorlig, kjønnsbunden sykdom, kan disse testene være nyttige fordi paret kan unngå abortrisikoen som er forbundet med mørkakeprøve eller fostervannsprøve dersom analysen viser at fosteret er jente.

I noen tilfeller kan fosterets kjønn være viktig å vite for foreldrene som et supplement til opplysning om alvorlige sykdommer som er mer alvorlige hos det ene kjønn uten at sykdommen er kjønnsbunden. Dette kan gjelde for eksempel fragilt X-syndrom, som er mest alvorlig hos gutter og mildere hos jenter. I slike situasjoner kan det tenkes at en opplysning om hvilket kjønn fosteret har, vil kunne hjelpe foreldrene å avgjøre om de skal søke om abort eller ikke.

Videre kan det tenkes at opplysning om fosterets kjønn i noen tilfeller kan gjøre det lettere for foreldrene å forholde seg til fosteret som et fremtidig barn, og i noen sammenhenger bidra til at foreldrene velger å ikke søke abort.

Kjønn er spesielt som genetisk egenskap ved fosteret fordi det hos noen grupper/par er et sterkt ønske om å velge fosterets kjønn, enten fordi det er ønsket med en sønn eller for å få kjønnsbalanse i familien. Hos andre sees det imidlertid på som fullstendig uakseptabelt å velge abort på grunn av kjønn, og kjønn sees som et punkt på et skråplan der man velger bort mindre og mindre alvorlige tilstander.

Forbudet i bioteknologiloven vil imidlertid neppe kunne forhindre at par som virkelig vil finne ut fosterets kjønn før 12. uke, kan finne det ut, for det er også mulig å kjøpe tester for å bestemme fosterets kjønn via internett. Det kan likevel være viktig å beholde forbudet fordi det hindrer at helsepersonell i Norge legger til rette for selvbestemt abort på grunnlag av kjønn.

En enstemmig bioteknologinemnd mener at forbudet mot å opplyse om fosterets kjønn før 12. svangerskapsuke bør opprettholdes.

Farskapstesting på fosterstadiet

§ 4-6. Farskapstesting på fosterstadiet

Fosterdiagnostikk med sikte på å fastsette farskap og farskapstesting på fosterstadiet er forbudt. Dette gjelder ikke når svangerskapet kan være et resultat av omstendigheter som omtalt i straffeloven §§ 192 til 199.

Farskapsutvalget har i sin utredning *Farskap og annen morskap* foreslått å endre denne bestemmelsen slik at det blir forbudt å fastsette farskapet før utgangen av 12. svangerskapsuke, men tillatt etter dette tidspunktet. Bioteknologinemnda uttalte seg om farskapstesting på fosterstadiet i forbindelse med høringsuttalelsen til denne utredningen den 22.06.2009. I juni i 2010 behandlet nemnda saken på nytt etter spørsmål fra departementet, og nemnda holdt fast ved sin uttalelse.

Bioteknologinemnda formulerte seg slik i uttalelsen 22.06.2009:

Bioteknologinemnda vil bemerke at Farskapsutvalgets resonnement synes vanskelig å følge. De grunner som utvalget anfører til støtte for adgang til farskapstesting etter 12. svangerskapsuke, taler etter Bioteknologinemndas syn enda sterkere for en slik adgang langt tidligere i svangerskapet.

Farskapstesting på fosterstadiet har hittil vært forbudt. Når Farskapsutvalget går inn for at dette skal bli tillatt, er det nødvendig med en bred drøfting av argumentene for og imot slik testing. Isteden nøyer utvalget seg med en særdeles kort og ensidig begrunnelse for sitt standpunkt. Hele behandlingen (15.6 Farskapstest på fosterstadier, side 123) er på bare noen få linjer, hvorav det meste er sitert ovenfor.

Her står viktige etiske prinsipper og verdier på spill, både for det kommende barnet og for familien. Det er neppe noen uenighet om gyldigheten eller relevansen av de prinsippene eller verdiene som Farskapsutvalget legger til grunn. De er forenlige når de konkretiseres til for eksempel at foreldre bør kunne være sammen om barnet tidlig og at aborter bør forebygges, som er de normene Farskapsutvalget synes å legge til grunn.

Uenighet her vil befinne seg på det empiriske snarere enn på det etiske plan, eller mer presist: hva som vil være konsekvensene av ulike handlingsalternativer. Farskapsutvalget synes å mene at adgang til farskapstesting etter 12. svangerskapsuke vil føre til så vel bedre familieforhold (sammen om barna) som færre aborter. Bioteknologinemnda antar derimot at begge disse hensynene vil realiseres i større grad om adgang til farskapstesting tillates betydelig tidligere. Det er utvilsomt at foreldrene da vil kunne være enda tidligere sammen om barna, samtidig som den mor som får bekreftet at barnets biologiske far er den hun ønsker, ikke vil velge abort, noe hun kanskje ville ha valgt for sikkerhets skyld (selvbestemt abort) uten denne kunnskap.

Hva som vil skje dersom mor etter 12. svangerskapsuke får vite at den hun ønsker som barnefar ikke er det, drøftes ikke. Aborter etter 12. uke innvilges kun etter nemndsbehandling. Det er usikkert om hun vil få innvilget abort på sosiale indikasjoner etter 12. svangerskapsuke, ettersom uønsket far ikke er et anerkjent abortkriterium. Får hun ikke innvilget abort, og barnet har en annen far enn den mannen hun har et etablert forhold til, risikerer hun å

ødelegge forholdet til denne mannen. Og får hun innvilget abort, vil det være en betydelig større påkjenning for henne etisk, psykologisk og fysisk enn abort på et tidligere stadium.

I betraktning av at Farskapsutvalget i henhold til sitt mandat skal legge avgjørende vekt på barnets beste, er det for øvrig overraskende at spørsmålet om ønsket far ikke er drøftet ut fra barnets synspunkt. Det kan jo tenkes at barnet hadde ønsket en annen far enn den moren ønsker. Dette vil vi naturligvis aldri kunne få vite, men utvalget burde etter Bioteknologinemndas oppfatning ha problematisert det forhold at moren for sin egen del kan ønske en annen far en den som ville ha vært best for barnet.

Det er som nevnt uklart hva Farskapsutvalget har tenkt med hensyn til konsekvenser og deres sannsynlighet. Dette burde ha vært problematisert i utredningen, og ikke bare ut fra kvinnens og barnets synspunkt. For å kunne fastslå farskap, er det selvsagt ikke tilstrekkelig å DNA-analysere fosteret. Mulig(e) barnefar/-fedre må også testes. Man vil da trolig starte med den ønskede (som kvinnen har et etablert forhold til), men hvordan vil han reagere på at han kanskje ikke er barnefaren fordi kvinnen har hatt forhold til andre?

Bioteknologinemnda mener at Farskapsutvalget ikke har utredet spørsmålet om farskapstesting på fosterstadiet på noen tilfredsstillende måte, og at det ikke har gitt gode argumenter for å endre bioteknologiloven på dette punktet. Senabort er en alvorlig handling, og derfor bør det være en nemndsbehandling av slike abortsøknader. Selv om det også i dag er adgang til senabort av sosiale grunner, omfatter ikke disse uønsket far. Med Farskapsutvalgets forslag vil det kunne skje en slik utvidelse av det reelle grunnlaget for senabort.

Dette mener nemnda fremdeles.

Kapittel 5. Genetiske undersøkelser av fødte

Innledning

I dag blir genomet til tusenvis av enkeltpersoner kartlagt (sekvensert) på verdensbasis.¹¹⁹ Dette gir ny innsikt i genetiske årsaker til sykdom, i det genetiske grunnlaget for menneskelige egenskaper og i sammenhenger mellom arv og miljø. Å sekvensere alle genene er mer vanlig og billigere enn å sekvensere hele genomet, og det er i de 1,5 prosent av arvestoffet som utgjør genene, den viktigste informasjonen ligger. Personlig medisin basert på individets eget genom er spådd å endre medisinsk behandling vesentlig.

Forskningen de siste årene har også gitt stor innsikt i hvordan genomet brukes, hva som leses av som informasjon og hvordan genomet påvirkes av miljø og omgivelser. Vi har fått nytt syn på genregulering gjennom forskning på epigenetikk og mikro-RNA. Det er ulikt antall kopier av mange genene, noe som påvirker hvor mye protein som blir produsert.

Det er ventet at etter hvert som genomsekvensering blir mer utbredt, vil flere vanlige sykdommer kunne forklares med et mylder av sjeldne mutasjoner som gir høy risiko for å utvikle sykdom. Mutasjonene kan forklare årsaken til sykdommene og også ha betydning for hvordan sykdommene skal behandles og hvordan de håndteres i familier/slektene som har disse mutasjonene.

Risiko for sykkeliggjøring ved genetiske undersøkelser

Et gjennomgående skille ved genetiske undersøkelser er skillet mellom en som er syk og får en diagnostisk undersøkelse, og en som er frisk, som får en prediktiv, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk undersøkelse (også kalt prediktiv mv. undersøkelse). For begge grupper gir gentester muligheter for bedre behandling og helse, men de kan også gi ulemper. Spesielt for friske mennesker kan en av ulempene være sykkeliggjøring, noe som håndteres gjennom genetisk veiledning.

Et mål med persontilpasset medisin er å kunne tilby atskillig mer målrettet behandling til dem som har nytte av det, og samtidig unngå bivirkninger for dem som ikke kan ha nytte av behandlingen eller får behandling i gal dose. Ved hjelp av årsaksforskning ønsker man å finne ut mer om samspillet mellom arv og miljø med mål om å kunne forebygge utvikling av sykdom og gjennom kliniske forsøk bygge grunnlaget for persontilpasset medisin.

Helsemyndighetene ønsker at utviklingen skal gå i retning av å forebygge sykdom fremfor å behandle, blant annet fordi det antas å være billigere. Folk oppfordres til å ta ansvar for egen helse ved at myndighetene gir råd om helse og kosthold. Private aktører tilbyr genetiske undersøkelser nettopp med slagordet om at man skal ta kontroll over egen helse, søke å

¹¹⁹ Se Nature 28. oktober 2010: *A thousand genomes*.

forebygge sykdom og motivere til innsats. Dersom mange får kjennskap til sine egne genetiske disposisjoner for sykdom, kan stadig flere friske komme til å oppsøke helsevesenet for å få oppfølging og forebyggende behandling. En slik forebyggende helsetjeneste med undersøkelser og medisinsk behandling vil det offentlige helsevesenet neppe ha råd til.

I de nærmeste årene kan mange få kjennskap til egne genetiske risikoer. Etter hvert som det kommer ny kunnskap til, vil imidlertid folk kunne oppleve at deres genetiske risiko for ulike sykdommer endrer seg. Kunnskapen om genetisk risiko for alvorlige sykdommer er basert på pasienter som har utviklet sykdom og deres familiemedlemmer. Friske personer i andre familier kan ha beskyttende gener som gjør at de ikke utvikler sykdom i samme grad. Det kan da føre galt av sted å behandle disse som om de har samme risiko for å bli alvorlig syke. Siden vi ennå ikke har kunnskap om disse beskyttende faktorene, vil mange kunne bli overbehandlet.

Det er stor mangel på kunnskap om genetikk både blant helsepersonell og i befolkningen. Mange vil derfor ikke være oppmerksomme på at en sikker påvisning av en genfeil som det er kjent at gir høy risiko for sykdom, kanskje likevel ikke er sykdomsgivende hos den personen det gjelder. Dette vil påvirke både hva helsepersonell tilbyr av oppfølging og hva personen selv oppsøker. Det kan bety at det blir foretatt selektiv abort uten grunn, og at det blir gjort forebyggende fjerning av organer uten at det er grunnlag for det.

Behandlingsmulighetene vil ta lenger tid å utvikle, og det vil kunne være et stort marked for bekymrede friske som ønsker å delta i kliniske forsøk som går forut for behandlingstilbudet. Dersom den beste helseeffekten for de brede lag av befolkningen egentlig ligger i sunnere livsstil, kan det være en mulighet for at en økt «genetifisering» og behandling ut fra oppfattet genetisk risiko, fører til økt sykkeliggjøring i befolkningen i stedet for bedre folkehelse.

Mange tilstander finnes det ikke forebyggende behandling for. Økt oppmerksomhet om at man skal gjøre det man kan for å forhindre genetisk basert sykdom, kan derfor føre til at kommende foreldre oppfatter det som en forventning at de skal kartlegge risiko for arvelig sykdom hos barna og oppsøke fosterdiagnostikk. I Storbritannia blir det nå diskutert å tilby bærertesting til unge mennesker for at de skal vite hvilke arvelige tilstander de har bæreranlegg for, før de blir gravide. Risikoen for å sykkeliggjøre gjelder i høy grad også innad i en familie. Alt dette er godt kjent blant genetiske veiledere og er beskrevet i Helsedirektoratets rapport om evalueringen.

Mange i Norge kan i dag få sitt genom sekvensert gjennom forskning før de eventuelt blir sekvensert i klinisk behandling. Når det diskuteres om resultater fra genetiske undersøkelser skal gis tilbake til deltakerne, er det viktig å være klar over risikoen for sykkeliggjøring, og at informasjonen om risiko for fremtidig sykdom kan være belastende i seg selv. Folk forholder seg til genetisk risikoinformasjon på svært ulike måter. Dette er grunnen til at genetisk veiledning står så sentralt.

En samlet bioteknologinemnd mener at det mer enn noen gang er behov for en lovfestet rett til genetisk veiledning i forbindelse med kommunisering av genetisk risikoinformasjon.

Bioteknologinemnda mener at det er et stort behov for kunnskapsoppdatering om genetikk blant helsepersonell og i befolkningen.

Retten til å ikke vite

Arvelig sykdom kan i mange tilfeller ikke forebygges eller behandles. For noen av de mest alvorlige sykdommene er det bare ved fosterdiagnostikk og selektiv abort, eller ved preimplantasjonsdiagnostikk, at man kan unngå å føre sykdommen videre. Spørsmålet om medisinsk bruk av genetiske undersøkelser for arvelige sykdommer er derfor ikke kun et medisinsk spørsmål. Dette er en viktig grunn til at prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser er regulert i bioteknologiloven med bestemmelser om genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen.

Et av formålene med genetisk veiledning er å ivareta retten til å ikke vite. Den genetiske veiledningen skal sette individet og familien i stand til å ta egne valg som er riktige for dem. Det er rom for å tilpasse veiledningen etter behov utfra en medisinsk-faglig vurdering, og dette er redegjort for i forarbeidene til loven.¹²⁰ Dersom den arvelige sykdommen kan forebygges med god effekt, kan det åpnes for masseundersøkelser og unntak fra genetisk veiledning, slik det er gjort i nyfødtscreeningen.

Helsedirektoratet tar i sin rapport et historisk tilbakeblikk på retten til å ikke vite

Det som sto til debatt var nettopp hva slags status ”kunnskapen” om mulig fremtidig sykdom for et friskt menneske kunne sies å ha. Å være syk er en slags livstilstand, en erfaringskategori, en måte å være i verden på. Men hva vil det si å være ”fremtidig syk” eller ”potensielt syk”? Hvordan kan man erkjenne det, leve med det og forholde seg til det? Tilhengerne av ”retten til ikke å vite” hevdet at prediktiv genetisk informasjon i verste fall kunne ødelegge friske menneskers livskvalitet og ta fra dem opplevelsen av en åpen fremtid - i tillegg til at informasjonen var sensitiv ved at den kunne misbrukes av arbeidsgivere, forsikringsselskaper og andre.

Etter at genetiske undersøkelser ble gjort tilgjengelig gjennom helsevesenet, har det i hovedsak vært familiemedlemmer av personer med arvelig sykdom som har fått genetisk veiledning og gjennomgått genetiske undersøkelser. Med noe kunnskap om sykdommen kan de forventes å ha et mer aktivt forhold til om de ønsker å vite eller ikke vite.

Vi kan i tiden som kommer, vente oss at flere vil ta genetiske undersøkelser for sykdommer de ikke har kjennskap til ut fra nysgjerrighet eller med ønske om å eventuelt kunne forebygge sykdom. Det kan være friske som på egen hånd bestiller genetiske selvtester, eller som har blitt kjent med risiko for sykdom gjennom familiemedlemmer som har latt seg undersøke.

Det er i den siste tiden publisert undersøkelser av hvordan folk forholder seg til genetisk kunnskap de har fått etter å ha bestilt genetiske selvtester¹²¹. De første resultatene tyder ikke på økt bekymring i denne gruppen. Man kan stille spørsmål ved om resultatene vil være de

¹²⁰ Ot.prp. nr. 64 (2002–2003) kap. 5.8.

¹²¹ Bloss CS, Schork NJ, Topol EJ. N Engl J Med 2011; 364:524-534

samme i en gruppe med tilbøyelighet til å ikke ønske å vite. Dette kan ha betydning for den praksisen man legger seg på ved tilbakemelding om uventede funn.

Et eksempel på at prediktiv genetisk informasjon kan være problematisk også for allerede syke, er gentesting for arvelig bryst- og eggstokkreft for kvinner som har fått diagnostisert brystkreft. Da det ble fremmet forslag i 2008 om å genteste alle brystkreftrammede kvinner for arvelig bryst- og eggstokkreft, uttalte Bioteknologinemnda¹²²:

Å forholde seg til både usikre risikoanslag og muligheten for dramatiske forebyggende tiltak for egen del eller for familiemedlemmer, krever for mange god genetisk veiledning og en mulighet til å [t]a refleksjonene før man tar et valg om man skal genteste seg eller ikke. At spørsmålet kommer på et tidspunkt når man nylig har fått diagnostisert brystkreft eller eggstokkreft, kan gjøre situasjonen enda mer utfordrende for kvinnene og deres pårørende.

Retten til å ikke vite er en viktig grunn til at det er satt krav om at en prediktiv, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk genetisk undersøkelse av barn under 16 år kun skal gjøres dersom det kan forhindre eller redusere helseskade. Direkte helsemessig nytte for barnet kan veie opp den potensielle ulempen det ellers vil være at noen vet noe om barnet som det selv ikke kan ta kontroll over eller tilbakekalle dersom det selv ikke hadde ønsket å vite.

Genomet er personopplysninger

En sekvensering av hele genomet slik det i dag vanligvis utføres, presenteres som en én-gang-for-alle-undersøkelse. Utviklingen går så raskt at det enkelte individ ikke på forhånd kan se konsekvensene.

Gjennom sekvenseringen avleses basene i arvestoffet, som gir informasjon om det vi kaller Mendelsk arv. Hele genomet til et menneske består av omtrent 3 milliarder basepar, eller 6 milliarder hvis vi regner med det doble settet av kromosomer som menneskene har arvet fra sine foreldre. Det er usannsynlig at det vil finnes identiske genomer (bortsett fra hos eneggede tvillinger). Forskjellene mellom mennesker er på omtrent 3–4 millioner baser, som i gjennomsnitt er 1 forskjell per 1000 basepar (1 promille). Kun 30–80 enkeltbaseforskjeller er nok til å identifisere et individ i en befolkning på 10 milliarder, så det humane genom er i praksis en unik kode (*unique identifier*).¹²³

I mange land, også i land som ikke tidligere har hatt en egen bioteknologilov, har de nå laget regelverk som tar utgangspunkt i at genomdata har egenskaper som gjør at opplysninger om genene bør beskyttes spesielt. Dette betyr at opplysningene har prediktiv verdi (utsagnskraft om forhold i fremtiden) og har betydning for familien til den som gjennomgår en genetisk undersøkelse, og at arvematerialet (DNA) og arveegenskapene følger en person gjennom hele livet.

¹²² Se Bioteknologinemndas uttalelse om gentesting for bryst- og eggstokkreft, 07.11.2008.

¹²³ Også genetiske studier som lenge er gjort av de vanligste forskjellene mellom oss (SNP-ene) er like identifiserbare. Her har det vært vanlig å se på 300 000–2 millioner baseforskjeller, men de har gjerne vært assosiert med (ligget i nærheten av) sykdomsgivende genvarianter. De har ikke vist sykdomsvariantene direkte, men gitt et utgangspunkt for å lete videre. Disse genetiske studiene har vært kalt GWAS (genome-wide association studies).

At genomopplysninger kun kan knyttes til ett individ, betyr at det er problematisk å bruke den metoden som har vært vanlig for personopplysninger, nemlig at personidentiteten til opplysningene fjernes eller erstattes med en kode. Helgenomdata som er knyttet til en pasient eller en forsøksperson, kan identifiseres på ulike måter¹²⁴:

- Et aidentifisert datasett kan sammenliknes med et datasett som inneholder personidentifikasjon
- Individuer eller familier med sjeldne genetiske sykdommer kan bli identifisert gjennom krysskobling mellom databaser ulike grupper har tilgang til
- Genomopplysninger fra helgenomsekvensering kan bli koblet til ikke-genetiske opplysninger som gir opplysninger om hvor opplysningene stammer fra
- Genomopplysninger kan blir brukt til å lage en profil av den opplysningene stammer fra

Dette er relevant både for genetiske undersøkelser i klinikk, i forskning ved selvtesting og også ved annen bruk av biologisk materiale. Nå kan biologisk materiale som vi legger fra oss, i større grad kan bli misbrukt ved at det er lettere å sende det til analyse. Noen land har forbudt «DNA-tyveri».

Fremover kan man også se for seg en videre utvikling av internettbaserte tjenester for analyse av medisinske data. Dette kan for eksempel være tjenester for analyse av genomdata der folk kan surfe på egen hånd, som en videreutvikling av tilbudet om å se på genomet sitt hos selvtestingsselskapene 23andMe og deCODEme. De første slike nettbaserte tjenestene er allerede laget, for eksempel nettstedet Promethease¹²⁵, der man kan finne oppdatert informasjon om genvarianter fra en SNP-analyse av genomet.

Genomopplysninger er sensitive opplysninger

Genomanalyser gir fantastiske muligheter for ny kunnskap. Selv om det meste av genomet er felles for alle mennesker, vil det også kunne gi opphav til sensitiv informasjon for personen det gjelder dersom det blir analysert med oppdatert kunnskap. Det er nå muligheter til å få kunnskap fra en slik analyse om anlegg som gir risiko for alvorlig sykdom i eget liv, anlegg som gir risiko for alvorlig syke barn, etnisk opphav og graden av innbyrdes slektskap i opphavet (for eksempel incest og inngifte). I fremtiden kan vi få informasjon om genetisk grunnlag for personlige egenskaper og tilbøyeligheter, omtrentlig alder ved tidspunktet for prøven, mer eller mindre sannsynlig forventet levealder, mulige epigenetiske spor etter store traumer i ulike livsfaser (og kanskje også hos tidligere generasjoner), samt informasjon om utseendet (som i etterforskning brukes til identifisering). Videre vil genomet kunne si en god del om hva en person har liten sannsynlighet for å være/bli.

¹²⁴ www.phgfoundation.org/news/10368/

¹²⁵ Cariaso, M. and Lennon, G. SNPedia. www.SNPedia.com/ (03.12.2011).

Cariaso, M. and Lennon, G. Promethease. www.promethease.com/ (03.12.2011).

Også annen informasjon som kan leses ut av en blodprøve, og som går utover det genetiske, vil kunne være viktig for personen det gjelder. Det kan være tidlige tegn på utvikling av sykdom (biomarkører), infeksjoner personen har hatt i livet (vises gjennom spekteret av antistoffer og T-celler) og informasjon om hvor en person sannsynligvis har oppholdt seg i større deler av livet (vises gjennom isotopanalyser) m.m.

Genomet legger en del rammer for personens muligheter og begrensninger, selv om genenes uttrykk endres i samspill med miljøet. En som forsker på sammenhengen mellom arv og miljø, kan se på folks gener som én av mange faktorer for sykdomsutvikling, mens personen selv kan ha veldig ulikt syn på gener han ikke kan gjøre noe med og miljøfaktorer han selv kan endre på. Det at risikoen for sykdom kommer «innenfra» og er en del av kroppen, kan også påvirke folks oppfatning av denne risikoen som noe svært personlig¹²⁶. Derfor oppfattes genomet av mange som sensitive opplysninger.

Den genetiske informasjonen gir informasjon ikke bare om personen selv, men også om familien, om foreldre, søsken, barn – og også om slekt på høyere nivå: slekt, stamme og etnisk gruppe.

Bioteknologiloven regulerer nå genetiske undersøkelser relatert til arvelig sykdom. Den regulerer også kjønnstesting.

I personopplysningsloven er det trukket frem kategorier av opplysninger som betraktes som sensitive personopplysninger:

- a) rasemessig eller etnisk bakgrunn, eller politisk, filosofisk eller religiøs oppfatning,
- b) at en person har vært mistenkt, siktet, tiltalt eller dømt for en straffbar handling,
- c) helseforhold,
- d) seksuelle forhold,
- e) medlemskap i fagforeninger.

Av disse opplysningene er det helseforhold og rasemessig eller etnisk bakgrunn som kan leses ut av genomet og en biologisk prøve. EU har i sitt strategidokument for fornying av personverndirektivet foreslått at genetisk informasjon skal vurderes som en egen kategori for sensitiv informasjon som trenger særlig beskyttelse, på linje med helseforhold, etnisitet, religion m.m.¹²⁷ I USA er genetiske opplysninger om opphav (*ancestry*) som ikke stammer fra andre kilder, også med i loven mot genetisk diskriminering.

I dag kan man også hente ut mulige disposisjoner og bærertilstander for kjente, genetiske sykdommer fra genomsekvensdata. Har man sekvensdata som en digital fil, kan man analysere dem med egnet programvare og gjøre søk både på større områder og på særskilte varianter i enkeltgener.

¹²⁶ Oppfatning av risiko som kommer «innenfra» er mer utdypet i NEMs uttalelse om MIDIA-saken.

¹²⁷ <http://ec.europa.eu/justice/news/consultingpublic/0006/com2010609da.pdf>

Folk kan ha ulike forhold til genomet sitt. Genetikken gir en ramme for hva man *kan bli* som individ. Genomet er derfor for mange både knyttet til identitet og integritet. Noen ser på genomet som «meg», mens andre definerer seg på andre måter. Sensitiviteten kan også være avhengig av om man faktisk har genetiske forhold som man mener er spesielt sensitivt. For eksempel er det i familier med Huntingtons sykdom en bevissthet rundt om man ønsker å genteste seg eller om man ønsker å ikke vite. For de fleste av oss er det ukjent hva vi har fått utdelt i det genetiske lotteriet utover det vi har erfaring med så langt i eget liv og i familien. Mange vet derfor ikke hva som ligger av eventuelle hemmeligheter i genomet, for eksempel sykdomsdisposisjoner, slektskap eller etnisk tilhørighet man ikke vet om. Dersom genomet sekvenseres uten at personen selv vet om det og har mulighet til å reservere seg, kan det for noen være en krenkelse av deres integritet. Andre har ikke et slikt forhold til sitt genom og definerer seg på andre måter.

Fordi genomsekvensen gir en rekke opplysninger om individet, kan det være viktig at man bevisst velger å avdekke mindre deler av genomet. Nye sekvenseringsmaskiner gjør det mulig å velge ut konkrete sett av gener eller deler av genomet, for eksempel gener som det er kjent at er involvert i en konkret sykdom, for en målrettet genetisk undersøkelse, fremfor å sekvensere hele genomet og analysere utvalgte deler av det etterpå.

I dag er det kun noen få som vet hva som ligger av mulige «bomber» i genomet deres i tillegg til alle bagatellene. Vi går nå over i en fase der flere og flere vil bli kjent med hva som ligger av «gode» og «dårlige» gener i genomet deres. Alle har vi bæreranlegg for recessive sykdommer vi ikke kjenner til, noen vil oppdage at de har et etnisk opphav de ikke var klar over, og noen vil kanskje oppdage ved sammenlikninger i familien at de genetiske slektskapsbåndene er annerledes enn de antok. Én ting er imidlertid klart: Vi ser forskjellig på genomet vårt. Så blir spørsmålet hvordan denne uenigheten skal håndteres både etisk og juridisk. I EU blir genetisk informasjon i økende grad sett på som sensitiv informasjon, og i høringen om EUs personverndirektiv foreslås det at genetisk informasjon skal defineres som sensitiv.

Genetisk diskriminering

Prediktiv, presymptomatisk og bærerdiagnostisk informasjon kan være viktig for en persons valg om behandling og å få barn og for planlegging av livet. Men det kan også føre til genetisk diskriminering av personen innen blant annet forsikring og arbeidsliv på grunn av risiko for egen fremtidig sykdom eller alvorlig syke barn. Opplysningene kan bli brukt på en måte som er negativ for personen, selv om sannsynligheten er liten. Dette er grunnen til at det i dag er et forbud i bioteknologiloven mot at instanser utenfor helsevesenet kan be om, motta, besitte og bruke slik informasjon. Ny lovgivning i land som USA, Tyskland og Sverige m.fl. har tatt utgangspunkt i at genetisk informasjon kan være svært sensitiv, og har forsøkt å beskytte mot diskriminering basert på genetisk informasjon.¹²⁸ I Storbritannia, som i bioteknologisk forstand er meget liberalt, er det moratorium mot å benytte genetisk prediktive opplysninger i forsikring frem til 2017¹²⁹, og det vurderes nå om diskriminering på genetisk grunnlag skal inn i lovverket. Noen land, som Frankrike og USA, har også innført forbud mot at

¹²⁸ Se Helsedirektoratets notat til HOD datert 10.02.2011 med oppsummering av andre lands regelverk

¹²⁹ www.phgfoundation.org/news/8110/

privatpersoner kan sende inn materiale av seg selv for analyse, og satt krav om at slike genetiske selvtester må bestilles via lege.¹³⁰

Siden man kan anta at noen vil være mer sårbare for genetisk diskriminering enn andre, fordi noen har hatt flaks og andre uflaks i det genetiske lotteriet, er det grunn til å beskytte dem som er mest sårbare. Dette betyr at man ikke kan ta utgangspunkt i at risikoen ved deling av genetiske data er lik for alle. Argumentet med at alle må bidra med genene sine til kvalitetssikring og helseforskning fordi vi alle skal nyte godt av medisinske fremskritt og gode helsetjenester, veier ikke like tungt i de tilfellene der det kan innebære risiko for genetisk diskriminering. Det kan for eksempel gjelde dersom genomdata skal bli del av helseregistre som brukes for andre formål, eller der genomdata skal deles for forskning og delingen er irreversibel (se mer om dette under kapitlet om bioteknologilovens virkeområde). Sensitiviteten i genomopplysninger taler her for at personen selv kan legge begrensninger på hva den genetiske informasjonen kan brukes til. Videre bør det tas spesielle hensyn til barn som ennå ikke kan bestemme selv. Også mulig sårbarhet hos familiemedlemmer bør være en del av vurderingen når genomopplysninger deles med andre.

Vanskelighetene med å ivareta konfidensialiteten når data deles og kobles, møtes både med lover mot genetisk diskriminering og ved å involvere deltakerne i genetisk forskning i større grad.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda ser at andre land nå lager lovverk for å regulere bruk og misbruk av genetiske opplysninger som er i tråd med hensikten med og grunnlaget for bioteknologilovens bestemmelser. Nemnda mener at det er god grunn til å opprettholde særreguleringen av genetiske undersøkelser og opplysninger i bioteknologiloven. Nemnda mener at det bør vurderes om det er tilstrekkelig beskyttelse for sensitive genetiske opplysninger.

Veileder for genomsekvensering

Vi er nå ved oppstarten av en omfattende bruk av genomanalyser i Norge. I rapporten fra PHG Foundations¹³¹ formuleres situasjonen ved helgenomsekvensering slik:

- Typen data som lages ved helgenomsekvensering, betyr at de vanlige metodene for å minimere skade kan være uegnede til å beskytte personen, enten han er pasient eller forskningsdeltaker.
- Den store mengden genetiske data som blir produsert, gjør at det kreves profesjonell bioinformatikk mellom testen og pasienten for å karakterisere funnene som patologiske (sykdomsgivende) eller ikke.
- Muligheten for at helgenomsekvensering kan gi mye informasjon som er prediktiv for nåværende helsestatus eller fremtidig risiko for pasienten, og for fremtidig

¹³⁰ www.dnapolicy.org/images/issuebriefpdfs/FDA_Regulation_of_Genetic_Test_Issue_Brief.pdf
www.sciencedaily.com/releases/2011/05/110530190344.htm

¹³¹ www.phgfoundation.org/news/10368/

avkom eller slektninger av personen, er av en helt annen skala enn tidligere (*unprecedented*).

Den store mengde genetiske data gjør det tilnærmet umulig med informert samtykke over hele skalaen av data, samt å definere graden av ansvar helsepersonell har for å gi tilbake relevante funn fra lagret data etter hvert som det kommer ny kunnskap og pasientens situasjon forandrer seg.

Bioteknologinemnda anbefalte i desember 2010 at det bør utarbeides retningslinjer/veileder for bruk av genomsekvensering i klinikk og forskning:

Bioteknologinemnda anbefaler at det lages retningslinjer for bruk av genomsekvensering i klinisk forskning og biobankforskning i Norge. Fagmiljøene bør ha en sentral rolle i å utarbeide disse. Retningslinjene bør inneholde blant annet:

- hvilken informasjon det er nødvendig å gi en person før genomsekvensering
- retningslinjer for lagring og overføring av genomdata til andre
- retningslinjer for videre bruk av genomdata i forskning
- retningslinjer for innsyn og tilbakemelding om funn av betydning

Helse- og omsorgsdepartementet har opplyst at de ikke ønsker å sette i gang arbeid med en veileder for genomsekvensering før bioteknologiloven er evaluert.

Bioteknologinemnda har selv tatt initiativ til en hurtigarbeidende arbeidsgruppe bestående av sentrale aktører som skal foreslå veiledende retningslinjer for genomsekvensering i klinikk og forskning. Departementet er med som observatør i gruppen. Det vil bli anledning for Bioteknologinemnda og andre aktører til å uttale seg om forslaget gruppen kommer frem til. Bioteknologinemnda har derfor i denne uttalelsen ikke gitt en anbefaling for spørsmål som er sentrale diskusjonspunkter i gruppens arbeid.

Kommentarer til de ulike bestemmelsene i kapittel 5

§ 5-1. Definisjon

§ 5-1. Definisjon

Med genetiske undersøkelser menes i denne loven alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.

Med genetiske undersøkelser av fødte menes i denne lov:

- a) genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose.
- b) genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner.
- c) genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål.

Bioteknologilovens definisjon av genetiske undersøkelser av fødte fokuserer på arveegenskaper for sykdom, enten i form av diagnose eller for å avdekke risiko for sykdom i eget liv eller kommende generasjoner.

I tillegg er genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilhorighet regulert, mens genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål er unntatt.

Begrensningen i loven til sykdom kan forstås ut fra at genene ble undersøkt med helsemessig nytte for øye. Dette avspeiles også i bestemmelsen for anvendelse.

Bioteknologiloven skal imidlertid også beskytte mot genetisk diskriminering. Siden det nå gjøres genetisk forskning som avdekker for eksempel anlegg for personlige egenskaper og etnisk bakgrunn, kan det vurderes om også denne typen genetiske undersøkelser skal inkluderes i bioteknologiloven. Slike opplysninger er inkludert i en del andre lands lovverk, som er laget de siste årene. For eksempel er informasjon om etnisk bakgrunn som ikke kan fås fra andre kilder, dekket av USAs lov mot genetisk diskriminering.

I Norge har vi en samisk urbefolkning som har spesielle rettigheter. Det er viktig at Sametinget blir involvert i diskusjonen om bruk av biobanker og genetisk informasjon. Bioteknologinemnda mener at den samiske befolkningens rettigheter til medbestemmelse på dette området må vies spesiell oppmerksomhet.

Skillet mellom diagnostiske og prediktive undersøkelser

Diagnostiske, genetiske undersøkelser er i bioteknologiloven regulert i mindre grad enn prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser (heretter kalt prediktive mv.). Definisjonene av de genetiske undersøkelsene er formulert ut fra hensikt, men det er i forarbeidene vist til at diagnostiske, genetiske undersøkelser som også avdekker prediktiv mv. informasjon, skal reguleres som prediktive mv. undersøkelser.¹³²

Vi står nå ved et veiskille hvor man i genetiske undersøkelser vil gå fra å kartlegge enkeltgener til å kartlegge mange gener på én gang. Det betyr ikke nødvendigvis at man vil kartlegge hele genomet. Nye maskiner for sekvensering gjør det mulig å sekvensere bare utvalgte deler av genomet i klinikk. Dermed kan man lete målrettet etter kjente sykdomsgener eller områder som er aktuelle å undersøke nærmere hos pasienten. Man unngår da også å generere informasjon om mange andre deler av arvematerialet til pasienten. Likevel vil det i noen situasjoner være behov for å se på andre gener i genomet, for eksempel for å se om beskyttende genvarianter er til stede. Genomsekvensering kan gi muligheter for uventede funn av genvarianter som kan gi informasjon om risiko for sykdom og derfor er prediktive mv.

Sekvensering av hele genomet eller alle genene (eksomet) er også aktuelt når man skal utrede hva som er den genetiske årsaken til en konkret tilstand eller sykdom, og man ikke kjenner til årsaken fra før. Slik utredning kan sees som både diagnostikk og som forskning fordi man undersøker nye årsaker til sykdom. For den enkelte pasient kan det være en fordel å få et svar på årsaken til sykdommen. I noen tilfeller er det også av betydning for familien å finne ut om

¹³² Se Ot.prp. nr. 64 (2002–2003) kap. 5.4.5.

det er fare for gjentakelse. Skyldes tilstanden arvelige faktorer, eller har den oppstått kun i denne ene pasienten? I slike tilfeller er det avgjørende at resultatet av utredningen, som vil være ny kunnskap, blir verifisert fordi det kan få vidtrekkende konsekvenser for familien, for eksempel ved at det tas abort etter fosterdiagnostikk. I noen tilfeller er genvarianter man tidligere trodde var sykdomsgivende, senere også funnet i friske. Dette viser at det noen ganger kan være komplisert med kombinasjonen av forskning og klinikk når det ikke er mulig å kvalitetssikre den nye kunnskapen.

Med genomsekvensering kan man finne genetiske årsaker til sykdommer basert på svært få pasienter, og noen ganger holder det med medlemmene av én familie, for eksempel et sykt barn med to foreldre og et friskt søsken til å sammenlikne med. Det er nå vist at man kan finne en helt ukjent genetisk årsak til sykdom ved eksomsekvensering av kun én pasient. Det er derfor ikke tvil om at denne metoden er til stor nytte i klinisk sammenheng.

I kreftdiagnostikk/forskning kan sammenlikningen mellom pasientens eget genom og svulstens genom vise hvor det har skjedd mutasjoner som har gitt opphav til kreften. Hva som er årsaken til kreften, kan også ha betydning for hvilken behandling pasienten bør ha.

Noen diagnostiske undersøkelser kan i seg selv også ha prediktiv verdi som har betydning for hvordan pasientene følges opp. Dette er tilfelle for arvelig bryst- og eggstokkreft, der påvisning av arvelig brystkreft også gir informasjon om risiko for arvelig eggstokkreft. Dette kan ha stor betydning for hvordan pasienten følges opp og også for hvilken type operasjon som gis ved brystkreft (brystbevarende eller ikke). Et annet eksempel er testing for ApoE4 i hjerte- og karsykdom som også gir informasjon om risiko for Alzheimer.

Målrettede prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser har tradisjonelt vært aktuelt for familiemedlemmer av dem som har fått diagnostisert arvelig sykdom, og mange av beregningene for risikoen for at sykdommen bryter ut, bygger på kunnskap fra disse familiene. Noen arvelige sykdommer finnes det behandling for som kan forhindre eller redusere helseskaden. Andre finnes det ikke behandling for, og familiemedlemmer har tatt testen for å vite hva de kan ha i vente, eller for å se om det kan være aktuelt med fosterdiagnostikk og selektiv abort ved svangerskap.

Når metoden for å kartlegge genene blir så billig som genomsekvensering kan bli, vil det kunne være aktuelt for mange å få klarlagt om de har risiko for arvelig sykdom uten at de har kjent sykdom i familien som gir mistanke om arvelige disposisjoner. Dette vil være en prediktiv mv. undersøkelse, men resultatene kan være vanskelige å tolke.

Ett formål med en slik undersøkelse kan være å kartlegge om man har bærertilstander for arvelige sykdommer som kan gi utslag i alvorlige, arvelige sykdommer hos et barn.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener det er nyttig å opprettholde et skille mellom diagnostiske undersøkelser og prediktive mv. undersøkelser fordi det er vesentlig forskjell på en person som er syk og en person som er frisk. Det bør vurderes å opprette en tredje kategori for

undersøkelser som har et diagnostisk siktemål, men som kan resultere i prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske opplysninger.

Hva er en genetisk undersøkelse?

I dag ser Helsedirektoratet ut til å tolke definisjonen av genetiske undersøkelser for genomsekvensering slik at det tas utgangspunkt i hvilken informasjon forskeren kan få ved analyse av genomsekvensen. Dersom det er mulig å filtrere bort informasjon om arvelig sykdom, sees det ikke som en prediktiv undersøkelse selv om genomdatafilen inneholder slike opplysninger. Det samme vil være ved undersøkelser av kreftsvulster dersom man filtrerer bort alt som ikke skiller kreftsvulsten fra personens eget genom. Man kunne da tenke seg at resten av informasjonen slettes. En annen løsning er at den avidentifiseres og legges i en database over forekommende genomer til bruk som referansekunnskap.

Dersom filen ikke slettes, men beholdes, betyr det at flere genetiske undersøkelser kan gjøres ved å analysere datafilen på nytt. Den genetiske undersøkelsen vil da være en digital analyse. Det bør vurderes om dette er tilstrekkelig godt dekket av lovens definisjon, eller om det er overgangen fra DNA til digital informasjon som er det som bør reguleres.

Det kan også gjøres indirekte genetiske undersøkelser ved å benytte imputering. Det vil si at man på bakgrunn av slektingers genomsekvens og kunnskap om hvilke kromosombiter personen har felles med slektingene i familien, kan fylle inn den genetiske informasjonen. Det kreves altså en familieoversikt og DNA fra nære slektinger. Fellesområdene på kromosomene er etablert ved hjelp av SNP-analyser, som er analyser av vanlige genetiske variasjoner og ikke har vært ansett som genetiske undersøkelser av sykdomsdisposisjoner. Slik imputering bør også være dekket av definisjonen på en genetisk undersøkelse. deCODEs leder Kári Stefánsson har regnet ut at ved å ha genomsekvensert 3750 islendinger, sentralt plassert i de islandske slektene, kan man beregne (imputere) genomet til resten av islendingene. Stefánsson mener at imputering er en genetisk undersøkelse som krever samtykke fra dem som imputeres.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at definisjonen av genetiske undersøkelser bør dekke imputering av opplysninger om sykdomsrisiko som gjøres basert på deler av genomet som er felles med sekvenserte familiemedlemmer.

Bioteknologinemnda mener at sekvensering av genomet gir prediktive mv. genetiske opplysninger.

Bioteknologinemnda vil komme nærmere tilbake til definisjonen av genetiske undersøkelser etter at arbeidsgruppen som skal foreslå retningslinjer for genomsekvensering, er ferdig med sitt arbeid.

§ 5-2. Anvendelse av genetiske undersøkelser

§ 5-2. Anvendelse av genetiske undersøkelser

Genetiske undersøkelser skal bare anvendes til medisinske formål med diagnostiske eller behandlingmessige siktemål.

Bestemmelsen om anvendelse av genetiske undersøkelser bygger på at denne typen informasjon kun skal tas i bruk for medisinske formål. Medisinsk forskning kan sies å ligge innenfor formålet når den også har et diagnostisk eller behandlingmessig siktemål.

Begrensningen som er satt for anvendelse, og metodene som har kommet for å kartlegge hele genomet for en rekke ulike formål, kan skape spenninger mellom ulike bruksområder. For eksempel utarbeides det nå i etterforskningsøyemed metoder for å identifisere en person basert på genomopplysninger. Foreløpig er det metoder for salg som kun tar for seg utvalgte markører og påviser hår- og øyefarge. Om kort tid kan det imidlertid være utviklet dataprogrammer som utnytter informasjonen i en genomsekvens, inkludert etnisk opphav, så langt det er mulig. I dette bildet vil sykdomsanlegg være overskuddsinformasjon med mindre man finner ut at personen har en sjelden sykdom eller et syndrom som det går an å nøste videre fra. Undersøkelse for mulige, sjeldne sykdomsanlegg kan i så måte bli en del av en slik etterforskning. Slike undersøkelser er ikke en del av formålet i dag og er heller ikke unntatt fra virkeområdet til bioteknologiloven.

Når anvendelsen av genetiske undersøkelser for sykdomsanlegg er begrenset til medisinske formål, kan det også stilles spørsmål ved om man kan benytte hele genomsekvenser til forskning som skal studere psykologiske egenskaper eller etnisk opprinnelse, til slektsforskning osv. all den tid man også da kan sitte med opplysninger om risiko for arvelig sykdom. Dette henger sammen med virkeområdet for bioteknologiloven når det gjelder forskning, og er spesielt problematisert i biobankforskning i kapitlet om virkeområdet.

§ 5-3. Godkjenning av genetiske undersøkelser

§ 5-3. Godkjenning av genetiske undersøkelser

Før genetiske undersøkelser som omtalt i § 5-1 annet ledd bokstav b tas i bruk, skal departementet gi særskilt godkjenning for den enkelte sykdom/sykdomsdisposisjon som gjøres til gjenstand for undersøkelse.

Før departementet avgjør om godkjenning skal gis, skal søknaden forelegges Bioteknologinemnda.

Bestemmelsen om godkjenning av genetiske undersøkelser har ført til flere diskusjoner i de årene nåværende lov har virket. Bioteknologinemnda ga den 19. mars 2004 en omfattende høringsuttalelse om genetiske undersøkelser i forskning. Sosial- og helsedirektoratet ba Bioteknologinemnda vurdere prosedyrene for godkjenning av forskningsprosjekter hvor det utføres genetiske undersøkelser som faller inn under bioteknologiloven. Samtidig ba Bioteknologinemnda om at direktoratet vurderte om det i forbindelse med genetiske undersøkelser i forskningsprosjekter skulle kreves godkjenning for den enkelte

undersøkelsestype/metode, og om det kan være hensiktsmessig å gi en generell godkjenning for genetiske undersøkelser knyttet til sykdom. Direktoratet endret videre til å godkjenne sykdomsgrupper fremfor enkeltsykdommer.

Skiftet fra godkjenning av undersøkelsesmetoder til godkjenning av sykdom/sykdomsdisposisjon skapte også problemer fordi sykdommer som var godkjent for forskning, også automatisk var godkjent for klinisk virksomhet uten at det var etablert en sikker sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdommen. Dette ble løst ved at departementet påpekte at det ikke var noe rettslig i veien for å godkjenne en sykdom utelukkende for forskning og ikke samtidig for genetiske undersøkelser i klinikk.¹³³

Nemnda har tidligere bedt om å få godkjenning av forskningsprosjekter til orientering fremfor til godkjennelse for å kunne ta opp prinsipielle spørsmål på eget initiativ. Nemnda har kun behandlet MIDIA-saken som en egen sak¹³⁴, og har gitt generelle råd om innføring av genomsekvensering i klinikk og forskning¹³⁵. I denne sammenhengen er det viktig å merke seg at Bioteknologinemndas argumentasjon fremdeles står seg i lys av utviklingen innen genkartlegging og bruk av gentesting. Nemnda anbefalte allerede i 2004 at det burde utarbeides retningslinjer til forskere for hvordan bioteknologilovens krav om genetisk veiledning og skriftlig samtykke kunne innfris, noe som også er et diskusjonstema i REK-ene nå.

Praktisering av godkjenningsordningen etter bioteknologiloven

Bioteknologinemnda mener at reguleringen av gentester er viktig fordi gentestene må kvalitetssikres før de benyttes i klinikk. Det er også et skille i regelverket mellom forskning og klinikk, selv om diagnostiske utredninger noen ganger må sies å være begge deler. Forskning er avhengig av verifisering av resultatene fra andre kolleger, derfor er publisering av funn i vitenskapelige tidsskrifter sentralt.

For Bioteknologinemnda er det viktig at det gjøres et skille mellom forskning og klinikk når gentester brukes i klinikk. Dette er av betydning for kvalitetssikringen av gentestingen. For Bioteknologinemnda er det sentralt at det kun er verifiserte gentester som blir benyttet, dersom det ikke ettertrykkelig er formidlet til pasienten at dette er forskning. Når det gjelder klinikk, vil pasientene nettopp forvente at man kan stole på resultatene og benytte disse for andre handlinger i eget liv, for eksempel innen reproduksjon og fosterdiagnostikk.

Bioteknologinemnda ser at med dagens praksis er dette vanskelig. Dette temaet er ikke tydelig berørt i Helsedirektoratets rapport, men kommer tydelig fram i søknaden fra Helse Sør-Øst (Oslo Universitetssykehus) til HOD datert 31.08.2011. Her søkes det om etablering av en nasjonal behandlingstjeneste for diagnostikk. Det påpekes at dagens kliniske undersøkelser foregår i forskningslaboratorier med utstyr anskaffet gjennom forskningsprosjekter.

¹³³ Se for eksempel Bioteknologinemndas brev til Sosial- og helsedirektoratet 13.05.2005.

¹³⁴ Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 13.09.3007.

¹³⁵ Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 20.12.2010.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at det er grunn til å revidere § 5-3, og at bestemmelsen om godkjenning av sykdom/sykdomsdisposisjoner, eller i praksis sykdomsgrupper, er utdatert. Når genomsekvensering nå er tilgjengelig, er det ikke noen sykdomsgrupper det ikke vil være aktuelt å vurdere for genetiske undersøkelser i klinikk, dersom det er kjent at undersøkelsene kan kaste lys over sykdommen eller syndromet. For pasientene er det viktig å finne årsaken eller få diagnose på sin tilstand. For noen kan dette selvsagt medføre at konklusjonen er at det faktisk ikke finnes behandling for tilstanden, og at tilstanden til og med kan være arvelig. Det er derfor viktig for Bioteknologinemnda at denne typen undersøkelser utføres i virksomheter som har egnet kompetanse, og derfor er virksomhetsgodkjenningen som i dag er knyttet til denne bestemmelsen, sentral (se kapittel 7).

Bestemmelsen bør i stedet erstattes av krav til kvalitet ved de laboratoriene som utfører genetiske undersøkelser, i tråd med blant annet OECDs retningslinjer. Bioteknologinemnda mener at det nå også må vurderes om refusjonsordning kan være en inngangsport til kvalitetssikring. Kun genetiske undersøkelser som er egnet for kliniske beslutninger, skal gis refusjon. I dag brukes det store summer på gentester i forhold til omfanget, noe som i seg selv burde tilsi at det er grunn til å vurdere størrelsen på refusjonene. Prislisten virker moden for revisjon i lys av utviklingen som har skjedd. Bioteknologinemnda mener dette er viktig fordi det ellers kan bli slik at refusjonssystemet i seg selv driver utviklingen eller valget av genetisk undersøkelsesmetode i klinikk.

§ 5-4. Samtykke

§ 5-4. Samtykke

Før genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b foretas, må den som skal undersøkes, gi skriftlig samtykke til undersøkelsen.

Før det foretas genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b av barn under 16 år, skal det gis skriftlig samtykke fra barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.

Prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser krever skriftlig samtykke og genetisk veiledning før, under og etter. En av hensiktene er at personen skal bli best mulig i stand til å ta en beslutning på egne vegne. Diagnostiske genetiske undersøkelser (når de ikke samtidig er prediktive mv.) krever ikke samme prosedyre, men er uansett omfattet av bestemmelsene om forsvarlig helsehjelp og samtykket pasienter gir når de mottar helsehjelp.

Slik nemnda har forstått at loven har fungert, har det ikke vært en entydig forståelse hos fastleger som rekvirerer genetiske undersøkelser, hva som er en prediktiv mv. test og hva som er en diagnostisk. Diagnostisk har også blitt forstått som blant annet bærerdiagnostisk. Det er derfor langt fra sikkert at lovens krav om skriftlig samtykke har fungert.

Det er en utfordring at de genetiske undersøkelsene nå blir så omfattende, for eksempel ved genomsekvensering, at det i praksis ikke er mulig å overskue hvilken genetisk informasjon man samtykker til å avdekke. Det er derfor ikke mulig å vite hva man samtykker til når man

sier ja til genomsekvensering. Likevel kan folk som ser seg tjent med å ta testen, velge å ta en beslutning selv om den er tatt på et uvisst grunnlag.

Det bør informeres om eventuelle andre personlig sensitive opplysninger som den genetiske undersøkelsen kan avdekke, både når enkeltpersoner undersøkes og i familier. Dette kan være opplysninger om at den genetiske undersøkelsen kan avdekke incest og manglende genetisk foreldreskap.

Det har også blitt stilt spørsmål fra fagmiljøene om hvor lenge et samtykke til genetiske undersøkelser gjelder når den genetiske kunnskapen øker og det har blitt aktuelt med nye undersøkelser på lagret DNA. Både Helsedirektoratet og Bioteknologinemnda uttalte seg om spørsmålet om re-analyse og tilliggende problemstillinger.¹³⁶ Nemnda mente at dersom det ikke er dokumentert et samtykke til re-analyse, burde samtykket gjelde for de undersøkelsene som ble gjort der og da.

Spørsmålet om re-analyse kan bli aktuelt igjen nå dersom det skal kjøres genomsekvensering for å gjøre diagnostikk på gamle prøver/pasienter. Det bør da innhentes nytt samtykke og gis informasjon om genomsekvensering spesielt.

Det kan også bli lavere terskel for å gjøre re-analyse når det kun kreves en enkel bioinformatisk analyse på en lagret genomsekvens dersom man vil gjøre en ny genetisk undersøkelse. Hva som skal gjelde for slik digital re-analyse, kan være viktig å avklare dersom genomsekvensen lagres identifiserbar, og samtykket bør være eksplisitt på hva det gjelder.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at det fremdeles bør stilles krav om skriftlig samtykke ved prediktive mv. genetiske undersøkelser. Videre bør det alltid være samtykke ved genomsekvensering som foretas i diagnostisk øyemed og kan generere prediktive mv. opplysninger. Det bør også alltid foreligge et egnet skriftlig samtykke før det gjøres prediktive mv. undersøkelser eller genomsekvensering i forskning.

§ 5-5. Genetisk veiledning

§ 5-5. Genetisk veiledning

Ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal den som undersøkes, gis genetisk veiledning både før, under og etter at undersøkelsen er foretatt.

Dersom den som undersøkes, er et barn under 16 år, skal genetisk veiledning også gis til barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.

For avdekking av sykdomsdisposisjoner som ikke kan behandles med god effekt, vil det fortsatt være behov for genetisk veiledning. Når genetiske undersøkelser nå tas inn i stadig flere medisinske fagfelt, vil det også bli et større behov for genetisk veiledning.

¹³⁶ Se Bioteknologinemndas uttalelser datert 13.09.2007 og 17.12.2007 om re-analyse ved diagnostikk og av lagrede DNA-prøver i klinisk sammenheng.

Da Bioteknologinemnda behandlet spørsmålet om genetisk testing for arvelig bryst- og eggstokkreft, gikk nemnda inn i hvordan genetisk veiledning kan tilbys også av andre spesialister som har kompetanse, og av genetiske veiledere som kan tilhøre klinikken. Ved spesielle faglige problemstillinger kan spesialister kobles inn etter behov.

Nemnda mente også at det ikke var tilrådelig å kun gi genetisk veiledning i etterkant selv om det bare sjelden ville vise seg at tilstanden var arvelig. Den genetiske veiledningen bør i stedet tilpasses etter behovet.¹³⁷

Genomsekvensering gir spesielle utfordringer for genetisk veiledning fordi det er så enormt mye informasjon som avdekkes på én gang. Samtidig er det lite av denne informasjonen som kommer frem når man analyserer genomet med utgangspunkt i en enkelt sykdom. Det vil derfor være ulike behov for genetisk veiledning ved genomsekvensering avhengig av hvilken informasjon som planlegges gitt tilbake, og mengden av uventet informasjon som kan oppstå. I den genetiske veiledningen kan man også ta opp om det er arvelige sykdommer som personen ikke ønsker å vite om han/hun er disponert for.

Her kan det være mye å hente på å tilby tilpasset veiledning ved først å gi skriftlig informasjon før og i god tid innen undersøkelsen, og deretter en kort samtale, med egnet personale. Når det nå er laget en egen yrkesutdanning for genetiske veiledere, er det også viktig at de blir godkjent som egen profesjon og brukt innenfor helsevesenet der de er tiltenkt.

Bioteknologinemnda mener det bør utgis en informasjonsbrosjyre om gensekvensering til utdeling på aktuelle steder. Denne kan også benyttes ved informasjon/veiledning om genomsekvensering i forskning.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at det fremdeles vil være behov for genetisk veiledning ved prediktive mv. undersøkelser, og også ved diagnostiske undersøkelser som benytter genomsekvensering der det kan genereres prediktive mv. opplysninger. Det bør vurderes om det i noen tilfeller, som i noen forskningsprosjekter, er tilstrekkelig med skriftlig veiledning med en mulighet for å ta kontakt ved spørsmål eller behov.

Bioteknologinemnda mener at det bør vurderes om det er tilstrekkelig å lovfeste rett til genetisk veiledning *før* og *etter* undersøkelsen, og ikke også *under* undersøkelsen. Det må gis mulighet for samtale med spesialist på den aktuelle sykdommen.

Bioteknologinemnda mener at tilstrekkelig genetisk veiledning bør sikres gjennom ressurser til avdelingene, for eksempel via refusjonstakster eller rammetilskudd, og at brudd på bestemmelsen om genetisk veiledning bør følges opp av Helsetilsynet.

¹³⁷ Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 07.11.2008 om gentesting for arvelig bryst- og eggstokkreft.

§ 5-6. Genetiske masseundersøkelser

§ 5-6. Genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser

Kongen kan gi forskrifter om godkjenning av genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser. I forskriften kan det gjøres unntak fra lovens krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomhet eller rapportering.

Screening betyr masseundersøkelse av symptomfrie mennesker og sortering av individer i to grupper med henholdsvis lav og høy risiko for å bli eller være syk. Ved slike screeninger kommer det en rekke unntak som det er verdt å diskutere. Men det viktigste er kriteriene for å starte en screening fordi det kan ha store konsekvenser for den enkelte og for samfunnet. Derfor har Verdens helseorganisasjon (WHO) laget kriterier for å starte screeningprogrammer:

WHO Screening criteria:

1. Important health problem
2. Accepted treatment for recognized disease
3. Facilities for diagnosis and treatment
4. Suitable latent and symptomatic stage
5. Suitable test or examination
6. Test acceptable to population
7. Natural history of condition understood
8. Agreed on policy on whom to treat
9. Cost of finding economically balanced with overall health
10. Case finding should be continuous process

Disse kriteriene var sentrale for diskusjonen om utvidelse av nyfødtscreeningen (se under), og førte til dissens i arbeidsgruppen som utredet saken.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener det må utvises stor forsiktighet med genetisk screening fordi det blir oppfattet som noe man *må* være med i. Bioteknologinemnda mener genetiske masseundersøkelser fortsatt må ha en egen bestemmelse i loven.

Bærerdiagnostisk screening

I Storbritannia ble det i april 2011 lagt frem en rapport fra Human Genetic Commission UK der de utreder om det finnes grunnlag for å foreslå bærerdiagnostisk screening av alle ungdommene i Storbritannia i siste skoleår, slik at de kan planlegge sin forplantning ut fra kjennskap til egne bærertilstander. Det oppsiktsvekkende var ikke bare forslaget i seg selv, men at de heller ikke så noen etiske betenkeligheter med et slikt screeningprogram.¹³⁸

I den nylig publiserte rapporten fra PHD Foundation er screening som tilbud til hele befolkningen, kalt opportunistisk screening, drøftet¹³⁹ De foreslår at det kan være gode

¹³⁸ www.hgc.gov.uk/Client/news_item.asp?NewsId=156 HGC supportive of Preconception Genetic Screening Programmes

¹³⁹ PHG Foundation. Next steps in the sequence. Rapport oktober 2011.

argumenter for at man uavhengig av eventuelle symptomer kan undersøke for kjente, svært prediktive genvarianter der sykdom kan forebygges eller behandles med god effekt, inkludert bærerstatus for recessive sykdommer. De skriver at hvis dette skulle vurderes på befolkningsbasis, måtte det være for en liten omforent liste med genvarianter der det var ukontroversielt bevis for klinisk nytte.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener det er viktig at eventuelle bærerdiagnostiske screeningprogrammer holder seg strengt til WHO's kriterier for screening.

Nyfødtscreening

Regjeringen har gått inn for å utvide nyfødtscreeningen, og Bioteknologinemnda uttalte seg om forslaget til endring av forskrift om genetisk masseundersøkelse som var på høring i vår.¹⁴⁰ Vi gjengir her noen deler av nemndas kommentarer til høringen om nyfødtscreening:

Bioteknologinemnda mener sykdommer ikke bør inkluderes i nyfødtscreeningen og gis unntak for genetisk veiledning og skriftlig samtykke dersom det er usikkert om sykdommene egner seg for nyfødtscreening. I stedet bør man vurdere å gå gradvis frem, og starte med de sykdommene som det er enighet om, at egner seg. Sykdommer bør belyses av en rekke ulike fagmiljøer før de eventuelt inkluderes i forskriften. Det bør derfor sikres at fagmiljøene blir hørt, og at endelig liste over hvilke sykdommer som inkluderes i forskriften, vurderes separat.

Bioteknologinemnda mener at det i forskriften må legges inn føringer for bruk av metoder slik at det ikke kan avdekkes informasjon om andre sykdomsdisposisjoner hos barnet enn de sykdommene det skal screenes for. Det bør også påses at informasjonen om sykdomsdisposisjonene som avdekkes hos barna og foreldrene, beskyttes i tråd med bioteknologiloven, og ikke benyttes til forskning uten spesifikt samtykke.

Siden nyfødtscreeningen skal være til barnets beste, mener Bioteknologinemnda at det bør legges til rette for at foreldrene direkte kan velge at blodprøven ikke lagres etter at den er ferdig analysert.

Bioteknologinemnda vil advare mot å betrakte nyfødtscreeningen som en befolkningskohort der årlige kull av nyfødte skal følges for å se hvilke sykdommer de utvikler. Dette vil ha karakter av å være et forskningsprosjekt som er i strid med den «kontrakten» foreldrene inngår med helsetjenesten når de kommer med den nyfødte for screening. Vi vil her vise til debatten som har vært i Sverige om annen bruk av nyfødtebiobanken, senest med en leder i Dagens Nyheter i mars i år. Det bør derfor ikke tillates forskning på identifiserbart biologisk materiale eller genetiske opplysninger fra de nyfødte uten et spesifikt samtykke.

Bioteknologinemnda mener at hensynet til at foreldrene skal kjenne sin bærerstatus for å kunne foreta fosterdiagnostikk i senere svangerskap, kun bør være et underordnet formål ved utvidet nyfødtscreening. Foreldrene må få informasjon om at nyfødtscreeningen indirekte kan avdekke bærerstatus hos dem selv, og om at diagnosen noen ganger er forbundet med usikkerhet. De bør få genetisk veiledning dersom det indirekte blir avdekket bærertilstand.

¹⁴⁰ Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 14.04.2011.

Screening for arvelig brystkreft

Bioteknologinemnda behandlet i november 2008 spørsmålet om gentesting for arvelig brystkreft. Spørsmålet om dette burde tilbys som en screening, var ett av spørsmålene. Nemnda anbefalte at det ikke skulle tilbys som screening uten genetisk veiledning til alle kvinner som ble diagnostisert med brystkreft, men at det i stedet var behov for å klargjøre kriteriene for genetiske undersøkelser og sikre kvinnene genetisk veiledning og god oppfølging¹⁴¹.

Farmakogenetiske undersøkelser

Bioteknologinemnda drøftet utviklingen av farmakogenetiske undersøkelser i 2003 under den forrige bioteknologiloven.¹⁴² Bioteknologinemnda mente at farmakogenetiske undersøkelser som helhet ikke burde reguleres annerledes enn andre genetiske undersøkelser, blant annet fordi de kan gi informasjon av betydning for sykdomsforhold. Nemnda mente at kravet om veiledning kunne tilfredsstilles ved at det gis skriftlig og muntlig informasjon om de farmakogenetiske undersøkelsene i forbindelse med gjennomgangen av samtykkeerklæringen. Nemnda satte som forutsetning at den skriftlige informasjonen er kvalitetssikret av den medisinsk-genetiske avdelingen, og at legen som formidler informasjonen muntlig til deltakeren, har satt seg grundig inn i hvilke svar den farmakogenetiske undersøkelsen kan gi.

Det er nå et tyvetalls godkjente legemidler på markedet som forutsetter at det tas en farmakogenetisk undersøkelse i forkant av behandlingen, noen ganger samtidig med at en diagnose settes. Responsen på et legemiddel har gjerne også andre implikasjoner for helsen, som behandlingsmuligheter for andre sykdommer. Dårlig respons kan også bety at man kommer til å ha en veldig dårlig prognose for behandlingen dersom det finnes få andre legemidler som man kan benytte med god effekt. Det er derfor ingen grunn til å skille denne typen gener med stor behandlingmessig betydning fra andre viktige gener med behandlingmessig betydning.

Fremover kan man se for seg at genetiske resultater av farmakogenetisk betydning kan hentes ut fra en genomsekvens hos pasienten. Alternativt kan det gjøres en målrettet genetisk undersøkelse som tilbys i forbindelse med valg av legemidler, og det vil gjennom konsultasjonen kunne gis tilstrekkelig genetisk veiledning.

Departementet har ikke laget noen forskrift der det er gitt unntak for skriftlig samtykke, genetisk veiledning m. m. for farmakogenetiske undersøkelser.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at resultatet av en farmakogenetisk undersøkelse kan ha helsemessige konsekvenser siden den kan si noe om hvorvidt det vil finnes behandling ved en sykdom. Resultatet kan også være av betydning for om det vil finnes behandling for andre sykdommer. Nemnda mener at det derfor kan være behov for genetisk veiledning, og at det

¹⁴¹ Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 07.11.2008 om tilbud om gentesting ved påvist bryst- og eggstokkreft.

¹⁴² Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 10.10.2003 om godkjenning av farmakogenetiske undersøkelser til forskning.

ikke vil være et stort behov for å forskriftsfeste unntak fra bioteknologilovens bestemmelser for farmakogenetiske undersøkelser.

§ 5-7. Genetisk undersøkelse av barn

§ 5-7. Genetisk undersøkelse av barn

Genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal ikke utføres på barn før barnet er fylt 16 år, med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet.

Departementet kan i særlige tilfeller gjøre unntak fra forbudet i første ledd.

Bestemmelsen om genetiske undersøkelser av barn tar utgangspunkt i at genetiske sykdomsdisposisjoner hos et barn under 16 år ikke skal utføres uten at det kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet. Årsaken er at nytten må veie opp den ulempen det kan være for barnet av å få avdekket en sykdomsdisposisjon det som voksen kanskje ønsket å ikke vite. Det er hensynet til å ikke vite som voksen som ligger til grunn. Barnet er selv ikke samtykkekompetent, og bestemmelsen setter en begrensning på foreldrenes myndighet til å ta valget om å vite på vegne av barnet når det ikke av helsemessige grunner er til dets eget beste. Kun i særlige tilfeller kan det gjøres unntak fra dette, og det er i forarbeidene knyttet til hensynet til familiens behov for å få en avklaring.

Et eksempel på prediktive, genetiske undersøkelser som er til barnets eget beste, er nyfødtscreening for tilstander som kan forebygges eller behandles med god effekt (se mer om nyfødtscreening under kommentarene til § 5-6). Sykdomstesting som ikke fyller disse vilkårene, bør derfor ikke inkluderes i nyfødtscreening.

Gentesting av friske søsken i familieutredninger

En situasjon som bør sees nærmere på i vurderingen av denne bestemmelsen, er genetisk testing av frisk bror eller søster ved utredning av et sykt barn. Selv med testing av ett og ett kandidatgen vil man i disse situasjonene kunne avdekke bærertilstander hos de friske søsknene. I mange tilfeller har resultatet for barnet kanskje ikke blitt avslørt for foreldrene, men blitt beholdt på den medisinsk-genetiske avdelingen til barnet blir 16 år. Det kan argumenteres for at hensynet til det syke barnet i denne situasjonen veier tyngst, og at det er minimal ulempe forbundet med å teste den friske broren eller søsteren. Det kan også være en fordel for en frisk bror eller søster at det syke barnet får stilt en diagnose. Like fullt kan det stilles spørsmål ved om hensynet til den friske broren eller søsteren blir godt nok vurdert i denne situasjonen. Bioteknologilovens bestemmelse for genetiske undersøkelser av barn åpner for at det kan gjøres unntak i særskilte tilfeller. Kanskje burde målrettede genetiske undersøkelser av friske søsken som kan avdekke om de er bærere av samme tilstand som det syke barnet har, kvalifisere for unntak fra forbudet. Dette bør departementet vurdere.

Når genomsekvensering nå tas i bruk for diagnose av sjeldne tilstander, bør det ikke samtidig automatisk gjøres en genomsekvensering av friske søsken for å finne det syke barnets mutasjon. Genomsekvensering av friske barn av hensyn til diagnostisering av en syk bror eller søster bør vurderes for unntak fra loven. Bioteknologinemnda mener at så langt det er mulig, bør kandidatgener undersøkes målrettet for å unngå å avdekke mer enn strengt tatt

nødvendig av det friske barnets genom. Det bør ikke tas økonomiske hensyn på bekostning av barnet, som at det er billigere å sekvensere hele genomet fremfor å gjøre målrettede genetiske undersøkelser. Selv om det er en hel familie som kommer til utredning, bør hvert barn sees for seg, og det friske barnets rett til å ikke vite som voksen bør ivaretas så langt det er mulig.

Genetiske undersøkelser av barn i forskning

En annen situasjon hvor andre hensyn kan komme inn fremfor barnets rett til å ikke vite, er ved genetiske undersøkelser av barn i forskning. Forskningsetiske retningslinjer for barn åpner for at barn kan delta i forskning på sin egen sykdom, men der det ikke er til barnets egen nytte, stilles det krav om at det er til minimal ulempe. I tillegg er det krav om at tilsvarende forskning ikke kan gjøres på voksne. Spørsmålene som vurderes i genetisk forskning på barn, vil være om barnet selv har nytte av forskningen og om den innebærer mer enn minimal ulempe. Fordi en fjerning av barnets rett til å ikke vite, og påfølgende risiko for sykkeliggjøring i noen tilfeller, kan sees som mer enn en minimal ulempe, kan bestemmelsen i bioteknologiloven sees som overlappende med de forskningsetiske retningslinjene. Men hva som er minimal ulempe, kan det være uenighet om.

MIDIA-saken i 2007 illustrerte godt vurderinger av helsemessig nytte og minimal ulempe ved genetisk forskning på barn. Bioteknologinemnda uttalte seg om både de juridiske og etiske sidene ved prosjektet, der opplysninger om at barnet hadde genetisk risiko for diabetes type I skulle gis tilbake til foreldrene som en del av forskningsprosjektet.¹⁴³

Bioteknologinemnda mente at risiko for stigmatisering eller sykkeliggjøring av barnet kan være en ulempe som er betydelig i henhold til forskningsetiske regler for forskning på barn. En vurdering av hensynene vil variere i de enkelte tilfeller, med vekt på sykdommens alvorlighetsgrad, sannsynligheten for at den bryter ut og mulige behandlingstiltak. Det var Bioteknologinemndas mening at barnets rett til å ikke vite om mulige genetiske sykdomsdisposisjoner ikke var ivaretatt i MIDIA-prosjektet slik det ble gjennomført.

Bioteknologinemnda mente at ulempen for barnet ikke kunne veies opp av helsemessig nytte for barnet ved forskningsprosjektet. Flertallet i den nasjonale forskningsetiske komiteen for medisinsk og helsefaglig forskning (NEM) argumenterte tilsvarende ut fra forskningsetiske retningslinjer. Helsedirektoratet endte på samme konklusjon, og videre rekruttering av barn i MIDIA-studien måtte stanses fordi prosjektet var i strid med bioteknologiloven.

Hva kan foreldre samtykke til på vegne av barna?

I uttalelsen i MIDIA-saken gikk Bioteknologinemnda også inn i spørsmålet om hva foreldre kan samtykke til på vegne av barna. Nemnda viste til forskningsetiske veiledningsdokumenter som viste at når det gjelder ikke-terapeutisk forskning, er det antatt at foreldrene bare kan samtykke dersom forsøket ikke vil kunne påføre barnet smerte, skade eller risiko. Videre er det antatt at det i visse tilfeller ikke foreligger tilstrekkelig rettsgrunnlag selv om både barnet og foreldrene samtykker. Foreldrene kan ikke samtykke til at barn deltar

¹⁴³ Se Bioteknologinemndas uttalelse om MIDIA-prosjektet 13.09.2007.

i forskning som er uetisk, forskning som er i strid med barnets interesser, eller prosjekter der risiko, smerte og mulig gevinst ikke står i forhold til hverandre.¹⁴⁴

Bioteknologinemnda mente at det er rimelig at foreldrene tenker gjennom hensynet til barnets interesser senere i dets liv før de samtykker til at barnet deltar i forskningsprosjekter. Dette kan tenkes å være vanskeligere, særlig for førstegangsførelse, i svangerskapet og like etter fødselen når man ennå ikke er blitt kjent med barnet som en person eller med rollen som forelder. Foreldrene er dessuten i en sårbar situasjon, kan hende med store omveltninger og lite overskudd til refleksjon. Dette setter særlige krav til at informasjonen de får, er god nok.

Bioteknologinemnda har nylig bedt om at det gjøres en etisk og juridisk vurdering av et prosjekt i Mor-og-barn-undersøkelsen der barna skal få kartlagt alle genene sine (eksomsekvensering).¹⁴⁵ Her skulle barnas genetiske opplysninger også deles med forskere internasjonalt, noe som kan gjøre det svært vanskelig å trekke tilbake opplysningene hvis barnet skulle ønske det på et senere tidspunkt. Både forskningsetiske vurderinger og vurderinger etter bioteknologilovens bestemmelser er her aktuelle. Nemnda har fått kjennskap til at prosjektet nå blir sendt inn for slik vurdering.

Foreldres rett til innsyn i barnas genresultater

Både i nemndas uttalelse i MIDIA-saken og i et eget brev til Helsedepartementet om andre sider ved genetiske undersøkelser av barn i forskning¹⁴⁶ har nemnda tatt opp spørsmålet om rekkevidden av foreldres innsynsrett i barnets genetiske opplysninger. Helsedepartementet har i sitt svar på nemndas spørsmål oppdatert sine vurderinger om rett til innsyn etter den nye helseforskningsloven, og slår fast at foreldrene med bakgrunn i pasientrettighetsloven har rett til innsyn i barnas genetiske opplysninger i samme grad som barnet selv ville hatt. Denne vurderingen kan også ha betydning for genetiske undersøkelser av friske søsken i genetiske utredninger i klinikk. Skal foreldre få kjennskap til at de har innsynsrett i barnets bærerdiagnostiske resultater?

En nærliggende problemstilling som med stor sannsynlighet vil dukke opp, er foreldre som har bestilt internettbaserte genetiske undersøkelser av sine barn og ønsker hjelp til å tolke resultatene. Det bør klargjøres om foreldre har lov til å foreta en slik undersøkelse av barnets gener etter dagens bioteknologilov. Bioteknologinemnda vil ta opp denne problemstillingen i det videre informasjonsarbeidet overfor befolkningen om genetiske selvtester.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at lovgiver gjennom bioteknologilovens bestemmelser har satt en føre-var-begrensning på muligheten for prediktive genetiske undersøkelser på barn, og at denne bør beholdes. Nemnda mener at bestemmelsen fremdeles bør gjelde for forskning innenfor bioteknologilovens virkeområde.

¹⁴⁴ Medisinsk forskning som gjelder barn rettslige spørsmål. Av førsteamanuensis Trude Haugli, Det juridiske fakultet, Universitetet i Tromsø. www.etikk.no/REK/utvidetVeil/barn

¹⁴⁵ Se Bioteknologinemndas brev til Helsedepartementet og REK Sør-Øst datert 31.05.2011, og svar fra Helsedepartementet 17.10.2011.

¹⁴⁶ Se Bioteknologinemndas uttalelse av 19.11.2009 om bioteknologilovens bestemmelser for gentesting av barn i forskning.

§ 5-8. Bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten

§ 5-8. Forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten

Det er forbudt å be om, motta, besitte, eller bruke opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, eller ved systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie.

Det er forbudt å spørre om genetiske undersøkelser eller systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie har vært utført.

Forbudet i første og annet ledd omfatter ikke virksomheter som er godkjent etter § 7-1 til å utføre genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd, eller til forskningsformål. Dersom genetiske opplysninger skal benyttes til forskningsformål må den opplysningene gjelder ha gitt samtykke til dette.

Unntatt fra forbudet i første og annet ledd er helsepersonell som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed.

Rekkevidden av bestemmelsen

Bestemmelsen i § 5-8 er formulert som et forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten. I første ledd er imidlertid forbudet begrenset til slike opplysninger «som er fremkommet ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, eller ved systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie». Det kan stilles spørsmål ved om forbudet slik det nå er utformet, også gjelder de samme genetiske opplysningene når de er fremkommet ved undersøkelser som ikke faller inn under denne formuleringen. Dette kan være tilfelle dersom en genetisk undersøkelse defineres som diagnostisk fordi kun en del av genomsekvensen hentes ut og analyseres (se også kommentarer til § 5-1), mens hele genomsekvensen blir liggende i et behandlingsrettet helseregister ved virksomheten. Gjelder da forbudet om bruk av disse opplysningene utenfor helsetjenesten, eller er genomsekvensen da å betrakte som helseopplysninger i vanlig forstand? Det har betydning for hvilke andre lovhjemler det er for å hente ut genomsekvensen for andre formål, for eksempel til sentrale helseregistre, for kommersialiseringsformål eller for forskning uten samtykke. De samme betraktningene gjelder for genomsekvensering som gjøres for annet formål enn medisinsk bruk, for eksempel dersom det er tillatt å gjøre genomsekvensering i etterforskningsøyemed på rettsmedisinske prøver.¹⁴⁷ I Helsedirektoratets rapport (s. 180) står det at rettsmedisinske prøver skal inngå i Biobank Norge, så problemstillingen er høyst relevant. Dersom genomsekvensering kan foregå for andre formål utenfor bioteknologilovens virkeområde (§ 1-2) og bestemmelser om anvendelse (§ 5-2), og derfra tas i bruk utenfor helsetjenesten, vil dette ha betydning for hvordan bestemmelsen i § 5-8 skal forstås.

Bruk av genetiske prediktive mv. opplysninger i forsikring og arbeidsliv

Det er i dag ikke tillatt for forsikringsselskaper å benytte opplysninger om risiko for fremtidig sykdom. Helsedirektoratet har behandlet ulike saker og har tolket loven slik at dersom det har vært symptomer på sykdommen, er det ikke lenger prediktive/presymptomatiske genetiske opplysninger, men diagnostiske genetiske opplysninger.¹⁴⁸

¹⁴⁷ Bioteknologinemnda har også tatt opp disse problemstillingene i sin høringsuttalelse til forslag til politiregisterforskrift, 19.09.2011.

¹⁴⁸ Se Helsedirektoratets oppsummering av erfaring med administrering av bioteknologiloven – del 2 datert 10.2.2011.

Bestemmelsen inkluderer et forbud mot bruk av genetiske prediktive mv. opplysninger som har fremkommet ved systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie. Når det tegnes helseforsikring i forsikringsselskaper, blir det gjerne spurt om hvilke sykdommer nære familiemedlemmer har hatt og hvor gamle de var da de fikk sykdommen. Nettopp tidlig sykdomsdebut kan for noen sykdommer indikere at sykdommen er arvelig. Det har vært kjent gjennom mediene at noen ikke har fått sykeforsikring på grunn av tilfeller av kreft i nær familie.¹⁴⁹

Dersom det blir vanlig at folk selv har kunnskap om genetiske sykdomsdisposisjoner og av den grunn tegner høyere livsforsikring, kan det bli en diskusjon om det skal være et tak på forsikringer som tegnes uten at det fremvises et resultat av en gentest.¹⁵⁰ Dette er situasjonen blant annet i Sverige

En fordel ved forsikringsselskapers bruk av opplysninger er at det er stor åpenhet om beregningsgrunnlaget for premien og begrunnelsen for et eventuelt avslag. På den måten kan eventuell bruk av genetiske opplysninger imøtegås og etterprøves, og det er mindre sannsynlig at genetisk diskriminering vil skje i det skjulte.

Helsedirektoratet beskriver i sitt innspill til departementet tilfeller hvor det har vært aktuelt med yrkesforbud på grunnlag av risiko for genetisk sykdom. I en aktuell sak mistet en person tillatelsen til å kjøre buss på grunn av risiko for alvorlig genetisk sykdom.¹⁵¹

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at det fremdeles bør være et forbud mot bruk av genetiske prediktive mv. opplysninger i forsikringsammenheng. Utviklingen innen folks tegning av forsikring basert på kjennskap til egne genetiske opplysninger bør følges for å se om det på et tidspunkt blir grunn til å revurdere dette.

Bioteknologinemnda mener at Helse- og omsorgsdepartementet bør undersøke om denne bestemmelsen følges av forsikringsselskapene i tråd med lovens bestemmelse, eller om det forekommer systematisk kartlegging av arvelig sykdom i familien som bryter med bestemmelsen.

Samfunnsmessige aspekter

Som vi har vist til i innledningen til kapitlet, er genetiske opplysninger ofte sensitive helseopplysninger og personopplysninger. De kan derfor misbrukes også i sosiale sammenhenger.

Et spørsmål som er særlig sensitivt, er hvorvidt man har kjent risiko for å føre anlegg for alvorlig sykdom videre. Dersom fosterdiagnostikk blir mer tilgjengelig og bærerdiagnostikk

¹⁴⁹ Bergens Tidende 12. august 2011. *Søster døde, bror nektet forsikring.*

¹⁵⁰ www.fno.no/no/Hoved/Fakta/Livsforsikring-og-pensjon/Liv-og-pensjon-AA/Genetisk-informasjon/

¹⁵¹ Se Helsedirektoratets oppsummering av erfaring med administrering av bioteknologiloven – del 2 datert 10.02.2011.

og selektiv abort mer utbredt, vil det kunne utvikle seg en oppfatning i deler av samfunnet om at man selv bør ta ansvar for å ikke føre anlegg for arvelig sykdom videre.

Bioteknologinemnda har i sitt innspill til nyfødtscreeningen tatt til orde for at barns genetiske disposisjoner ikke bør avdekkes utover det som er nødvendig for forebyggende behandling. Barnets rett til å ikke vite og retten til en åpen fremtid er her viktige hensyn. Dersom det blir vanligere for foreldre å ha kjennskap til sine barns gener, kan det få betydning for hvordan foreldrene oppdrar barna. På den måten kan genetisk risiko i noen tilfeller bli selvpoppfyllende. Det kan også påvirke hvilke utdannelser barnet føres mot. Siden risiko er vanskelig å oppfatte og kunnskapen om genetikk er begrenset, kan de valgene som tas i beste hensikt ofte komme til å ikke være i tråd med barnets egentlige muligheter. Kunnskap om det genetiske grunnlaget for personlighet og 2011 vil kunne skape andre samfunnsmessige utfordringer. Dersom det blir kjent at noen genetiske disposisjoner gir spesiell tilbøyelighet for kriminell atferd, kan det stilles spørsmål ved straffeutmåling og hvordan man vurderer skyldspørsmål.

Forskning krever mer og mer deling av data, og for å unngå misbruk, diskriminering og stigmatisering må genomopplysninger i forskning håndteres på en måte som tar hensyn til de problemstillingene som reises i bioteknologiloven: behovet for samtykke, hvilken informasjon/veiledning deltakerne eventuelt skal få i forkant og etterkant og hvilke andre som skal få innsyn i de genetiske opplysningene. Vi må derfor i langt større grad se klinisk bruk av gentester også i en forskningssammenheng, spesielt fordi det er forventet at det skal drives forskning ved universitetssykehus og andre store sykehus. Samtidig må det tas hensyn til at folk kommer til sykehus fordi de vil bli friske, og at de da ikke tenker på forskning.

Bioteknologinemndas kommentar

Nemnda mener det er viktig å hegne om retten til å beskytte genetiske opplysninger om egen risiko for arvelig sykdom. Vi vet ennå ikke hvordan genetisk informasjon vil bli brukt i fremtiden. Det er derfor essensielt at også barn får beholde retten til å ikke vite og retten til beskyttelse av genetiske opplysninger.

Planlegging, administrasjon og styring av helsevesenet

Bestemmelsen i § 5-8 åpner for at virksomheten kan bruke de genetiske opplysningene, og at de kan benyttes til forskning etter samtykke fra den opplysningene gjelder. Når virksomhetsgodkjennelsen er gitt på helseforetaksnivå, i hvilken utstrekning kan virksomheten ta i bruk genetiske opplysninger om pasientene?

Med økt kunnskap om forskjeller mellom grupper i befolkningen, kan helsetjenesten bedre tilpasses ulike behov. Det er flere etiske og samfunnsmessige spørsmål som reises på grunn av muligheten for at helsetjenesten har genetisk informasjon om pasientene. Når bør informasjonen håndteres på gruppenivå, og når bør den tilpasses hver enkelt? Hvor aktiv skal helsetjenesten være med å tilpasse tilbudet etter hvilken gruppe pasientene tilhører, og skal man ta hensyn til hvorvidt den enkelte pasient faktisk har arvet de genetiske variasjonene som gruppen i sum har økt forekomst av? Når er helsetilbudet basert på saklig forskjellsbehandling, og når blir selve tilbudet, eller mangelen på det, sett på som genetisk diskriminering?

Samtidig som kunnskap om genetiske faktorer kan bidra til å finne riktig behandling, kan det også tenkes at genetiske faktorer kan føre til at noen ikke får behandling. Dersom dette skyldes kunnskap om at en behandling ikke vil virke, vil det være godt begrunnet. Dersom det i stedet skyldes at det er mindre sannsynlig at den vil virke, og at behandlingen avvises på et usikkert genetisk grunnlag, kan det være å betrakte som saklig forskjellsbehandling og ikke genetisk diskriminering.

Før sommeren behandlet Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering saken *Helsetjenester til innvandrerbefolkningen – innhenting, anvendelse og sammenstilling av helseinformasjon*. En av hensiktene er å tilby helsetjenester som er mer tilpasset helseproblemene hos innvandrerbefolkningen. Rådet viste til at kommunene innen nyttår må ha oversikt over befolkningens helsetilstand:

Samhandlingsreformen, som trer i kraft 1.1.2012, stiller nye krav til oversikt over befolkningens helsetilstand og helsetjenestetilbud. Rådet ser det derfor som nødvendig at informasjonen om helsetilstanden som utarbeides, for eksempel per helseforetak og fylke, også presenterer helserelevante data om innvandrergrupper.

Dersom helseregistrene i neste runde kobles til biobankmateriale for genetisk årsaksforskning, kan det oppstå spørsmål om hvordan man bør håndtere genetisk informasjon både for grupper som helhet og for enkeltpersoner innen grupper. Skal informasjon av helsemessig betydning for grupper og individer holdes innen forskningen, eller skal det tas i bruk i helsetjenesten? Skal i så fall kunnskapen tas i bruk på gruppenivå eller på individnivå?

For eksempel vil en genomundersøkelse vise graden av inngifte bakover i slekten ut fra hvor store og hvor mange områder av genomet som er felles fra mor og far. Den vil også med tiden kunne gi informasjon om konkrete anlegg for recessive sykdommer. Skal par fra innvandrergrupper der inngifte er vanlig, få tilbud om fosterdiagnostikk ut fra sin konkrete risiko for recessive sykdommer i stedet for at man går videre med forslaget om å forby søskenbarnekteskap av helsemessige grunner?

Også opphav lengre tilbake i tid kan påvirke vår helse gjennom helt spesifikke sykdomsanlegg som kan være typiske for etniske grupper. Genomene til alle er lappetepper av fragmenter fra tidligere generasjoner. Dersom man skulle tilby helsetjenester på individnivå basert på gruppekunnskap om etniske grupper, vil det være mange som ikke helt passer inn i gruppen, men som har fragmenter av stor helsemessig betydning fra et annet, kanskje ukjent, opphav. Dette kan være av betydning for deres behandling.

I de neste årene vil det bli kjent mer om hvilke genetiske sykdomsanlegg som skiller ulike etniske grupper og folk fra ulike geografiske regioner. Jo mer som blir kartlagt av genetiske helseforskjeller mellom etniske grupper og opphav knyttet til geografiske regioner, jo mer kan dette tenkes å påvirke folks kunnskap om opphavet sitt.

§ 5-9. Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet

§ 5-9. Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet

Med oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet forstås i denne loven helsepersonells adgang til å informere pasientens berørte slektninger om arvelig sykdom i familien.

Når det er dokumentert at en pasient har eller er disponert for en arvelig sykdom, bestemmer pasienten selv om han eller hun vil informere berørte slektninger om dette.

Dersom pasienten ikke selv kan eller vil informere berørte slektninger, kan helsepersonell be om pasientens samtykke til å informere disse, hvis vilkårene i femte ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet etter sjuende ledd.

Dersom pasienten ikke kan samtykke til at helsepersonell informerer berørte slektninger, kan helsepersonell i særlige tilfeller gjøre dette, hvis vilkårene i femte ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet etter sjuende ledd.

Før helsepersonell tar kontakt med slektningene, skal han eller hun vurdere om:

1. det gjelder en sykdom med vesentlige konsekvenser for den enkeltes liv eller helse,
2. det er en rimelig grad av sannsynlighet for at også slektningene har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet,
3. det foreligger en dokumentert sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdom,
4. de genetiske undersøkelser som benyttes for å fastslå det arvelige sykdomsanlegget, er sikre, og
5. sykdommen kan forebygges eller behandles med god effekt.

Dersom slektningen er under 16 år, skal bare foreldrene eller andre med foreldreansvar informeres.

Departementet bestemmer i forskrift eller i det enkelte tilfelle hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet.

Bestemmelsen om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet regulerer legens muligheter til å ta kontakt på vegne av pasienten de gangene pasienten ikke selv ønsker å informere familien om en arvelig sykdom i familien. Den åpner også for at legen kan ta kontakt med familien dersom pasienten selv ikke *kan* informere familien, for eksempel om han/hun ligger i koma. Det er ikke åpning for at legen kan ta kontakt med familien dersom pasienten ikke *vil*.

Nettopp spørsmålet om legen kan gå utenom pasientens egen vilje og informere pasienten har vært grunnen til at det har vært stor diskusjon i Stortinget flere ganger om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet¹⁵². Dette har vært et spørsmål om taushetsplikt mot redningsplikt.

Et liknende spørsmål om redningsplikt står legen/forskeren overfor dersom det dukker opp utilsiktede funn av stor betydning for den som får genomet sitt sekvensert. Da er det

¹⁵² Se en oppsummering i Bioteknologinemndas uttalelse til Høring om utkast til forskrift for oppsøkende genetisk virksomhet 29.04.2002.

imidlertid ikke spørsmål om å overholde taushetsplikten overfor en pasient, men om det bør gis informasjon dersom det i utgangspunktet ikke er forventet av den som deltar i studien.

Når det nå kommer til å bli mer vanlig å få sitt genom sekvensert, kan det også tenkes at flere i en familie kan være kilde til kunnskap om arvelige faktorer for resten av familien, og at de ikke vil være like avhengige av at én syk gir informasjon til familien.

Det ble i 2002 foreslått en liste med sykdommer det kunne gjøres oppsøkende genetisk virksomhet for. Bioteknologinemnda viste da i sitt høringssvar til at listen på sju sykdommer ikke tok høyde for at hver enkelt pasient og hvert enkelt sykdomstilfelle skulle vurderes individuelt.¹⁵³ En liste over forhåndsgodkjente sykdommer vil være uhenksommessig uansett hvilken sykdom det gjelder, og trolig foreldet i samme øyeblikk som den vedtas. Nemnda anbefalte i stedet at departementet skulle gjøre unntak i det enkelte tilfelle. Vi er ikke kjent med om det har vært gjort unntak i mange enkeltilfeller.

En annen måte å nå frem til slektninger som kan ha nytte av det på, kan være å informere pasientene selv på nytt på egnet måte etter en god del år dersom resultatene av de genetiske undersøkelsene kan være av betydning for dem selv eller familien i neste generasjon. Her må det vises aktsomhet. Nemnda har tatt opp noen av disse aspektene i sin uttalelse om re-analyse.¹⁵⁴ Utgangspunktet var at det forekom at helsepersonell på eget initiativ foretok genetiske undersøkelser av avdøde for å kunne informere slektningene. Sosial- og helsedirektoratet mente at dette ville være oppsøkende genetisk virksomhet dersom det ikke ble foretatt etter familiemedlemmers ønske. (Genetiske undersøkelser i forbindelse med obduksjoner er unntatt fra bioteknologiloven.)

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener at bestemmelsen om oppsøkende genetisk virksomhet må beholdes.

Genetiske selvtester og private gentester av andre

Genetiske selvtester kommer til å bli svært aktuelt i årene som kommer, og det er viktig å se på hvordan dette skal håndteres og reguleres. At foreldre får barna sine sekvensert kan skape spesielle utfordringer. Genetiske selvtester er også aktuelt i slektsforskning.

Flere land har regulert adgangen til å bestille genetiske selvtester. Det er uklart for nemnda om dette i Norge er regulert av krav om virksomhetsgodkjennelse for rekvirering av genetiske undersøkelser, eller om det er uregulert. Dette bør avklares.

Vil det være tillatt å tilby formidling og tolkning av genetiske opplysninger fra store biobanker? Vil for eksempel HUNT kunne tilby et HUNTme, i likhet med deCODEme på Island? Mange vil kunne være interessert i å betale for en best mulig tolkning av genomet sitt. Dette bør også avklares.

¹⁵³Se Bioteknologinemndas uttalelse til *Høring om utkast til forskrift for oppsøkende genetisk virksomhet* 29.04.2002.

¹⁵⁴ Se Bioteknologinemndas uttalelse datert 17.12.2007 om re-analyse av lagrede DNA-prøver i klinisk sammenheng.

Kapittel 6. Genterapi

Innledning

Genterapi innebærer å overføre genetisk materiale til menneskeceller for medisinske formål, men i norsk lovgivning er begrepet utvidet til også å gjelde påvirkning av biologiske funksjoner generelt.

Det er vanlig å bruke genmodifiserte virus som ikke kan reprodusere seg selv, for å få overført det genetiske materialet til cellene, men også andre metoder brukes. Det gjøres mye forskning og klinisk utprøving innen genterapi, men foreløpig er ingen genterapiprodukter for mennesker godkjent for salg verken i Europa eller USA.

Slik lyder bioteknologilovens kapittel om genterapi:

§ 6-1. Definisjon

Med genterapi menes i denne loven overføring av genetisk materiale til humane celler for medisinske formål eller for å påvirke biologiske funksjoner.

§ 6-2. Vilkår for genterapi

Genterapi kan bare benyttes for behandling av alvorlig sykdom eller for å hindre at slik sykdom oppstår.

Genterapi på foster og befruktete egg og genterapi som kan medføre genetiske endringer i kjønnseller, er forbudt.

§ 6-3. Godkjenning av genterapi

Behandlingsformer som faller inn under § 6-2 første ledd, skal godkjennes av departementet.

Departementet kan gi forskrifter om saksbehandlingen.

Før departementet avgjør om godkjenning skal gis, skal søknaden forelegges Bioteknologinemnda.

§ 6-4. Samtykke

Før genterapi igangsettes må den som skal behandles, gi skriftlig samtykke. Før det igangsettes genterapi på barn under 16 år, skal det gis skriftlig samtykke fra foreldrene eller andre med foreldreansvar.

Lovregulering av genterapi

I dag reguleres all genterapi av bioteknologiloven, men gjennom EØS-avtalen vil EUs lovgivning for legemidler også gjelde i Norge. Medikamenter som blir godkjent i EU, vil også bli godkjent i Norge. I EU reguleres genterapi gjennom direktiv 2009/120/EC om avansert terapi.

I bioteknologiloven defineres genterapi som overføring av genetisk materiale til humane celler for medisinske formål eller for å påvirke biologiske funksjoner. Dette inkluderer dermed overføring av genetisk materiale som har til hensikt å forbedre menneskelige egenskaper eller yteevne, inkludert gendoping i idretten. Men det er mulig at denne definisjonen er for vid og omgripende, da den også inkluderer noen vaksiner. Etter direktiv 2009/120/EC skal vaksiner mot infeksjonssykdommer ikke defineres som genterapi. Det bør utredes hvordan EUs regelverk for legemidler overlapper med bioteknologiloven, og hvordan medisiner for genterapi bør reguleres.

Bivirkninger og risiko ved genterapi er bakgrunnen for at genterapi bare kan benyttes til behandling av alvorlig sykdom eller for å hindre at slik sykdom oppstår. Framskritt innen genterapi vil trolig gjøre det kliniske utbyttet bedre, samtidig som risikoen blir redusert. Det vil kunne lede til at sykdommer som ikke anses som alvorlige, også kan behandles med genterapi.

Genterapi på foster og befruktete egg og genterapi som kan medføre genetiske endringer i kjønnsceller, er forbudt. Forbudet er basert på et føre-var-prinsipp ved at det er forskjell på å utsette én person for risiko og utsette framtidige generasjoner for risiko. Slik genterapi gir risiko for andre enn den som har samtykket til behandlingen, og bryter med kommende generasjoners rett til å bestemme over sitt eget liv.

Innspill om genterapi for dyr og mennesker i 2012

Bioteknologiloven åpner for bruk av genterapi for å hindre alvorlig sykdom, men Bioteknologinemnda har også belyst andre bruksområder. Blant annet arrangerte nemnda et møte om gendoping i idretten i 2011¹⁵⁵. Bioteknologinemnda vil i 2012 fortsette arbeidet med genterapi brukt på mennesker, og samtidig ta for seg veterinærmedisinsk bruk av genterapi (regulert etter genteknologiloven). Sammen med dette arbeidet vil nemnda også ta for seg genterapi brukt på mennesker.

Bioteknologinemnda vil utarbeide et innspill om genterapi til Helse- og omsorgsdepartementet våren 2012.

¹⁵⁵ Morgendagens idrettsutøvere – superatleter med genteknologi? www.bion.no/2011/02/genteknologi-og-idrett/

Kapittel 7. Generelle bestemmelser

Virksomhetsgodkjenning

Flere områder dekket av bioteknologiloven krever virksomhetsgodkjenning for å utføre spesiell forskning eller behandling:

§ 7-1. Godkjenning av virksomheter

Medisinsk bruk av bioteknologi m.m. som krever godkjenning etter §§ 2-19, 3-3 annet ledd, 4-2, 5-3 og 6-3 første ledd i denne loven, kan bare finne sted ved virksomheter som er spesielt godkjent av departementet for det aktuelle formål. Det skal fremgå av godkjenningsvedtaket hvilke former for medisinsk bioteknologi virksomheten har tillatelse til å foreta eller rekvirere.

Departementet kan i godkjenningsvedtaket sette nærmere vilkår for godkjenning.

Virksomhetsgodkjenningen omfatter altså følgende områder: Assistert befruktning, forskning på befruktete egg og kloning, fosterdiagnostikk, genetiske undersøkelser og genterapi.

Virksomhetsgodkjenningen skal sørge for kvalitetssikring av behandlingstilbud. Noen behandlingstilbud eller bruksområder er kontroversielle, og virksomhetsgodkjenningen skal sørge for at det også rapporteres fra disse områdene, slik at myndighetene har muligheter for å følge utviklingen.

Bioteknologinemnda mener at virksomhetsgodkjenning er et viktig virkemiddel for å opprettholde kvalitet på selve tilbudet, men det er grunn til å vurdere hva som skal ha godkjenning. Denne gjennomgangen bør skje nå ved evalueringen av bioteknologiloven.

Virksomhetsgodkjenning for å rekvirere gentesting

Virksomhetsgodkjenning ved gentesting bør vies spesiell oppmerksomhet i forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven. Dette er det mest omfattende området, og det er et kommersielt marked internasjonalt. Det er verdt å merke seg at loven krever virksomhetsgodkjenning for å *rekvirere* gentesting. Dette er en endring fra forrige bioteknologilov, hvor det var krav om godkjenning av virksomheter som skulle *utføre* genetiske undersøkelser. I dag er det mulig for Helsedirektoratet å sette vilkår for virksomhetsgodkjennelsen. I tillegg er det et europeisk regelverk og internasjonale retningslinjer for laboratorier som skal utføre de genetiske undersøkelsene.

Virksomhetsgodkjennelse for rekvirering av gentester skal sikre at den som gjør dette, kjenner til at det skal gis veiledning før, under og etter at slike prøver er tatt (mer om veiledningen under kapittel 5). I praksis er det medisinsk-genetiske avdelinger, eller avdelinger med solid genetisk kompetanse, som skal rekvirere slik tester. Det er også en rekke fastleger og andre som rekvirerer genetiske undersøkelser, men dette er håndtert slik at henvisningen/rekvireringen tolkes ved medisinsk-genetiske avdelinger. Ved andre laboratorier som også utfører genetiske undersøkelser, har Bioteknologinemnda forstått det slik at det ikke er like stor kvalitetskontroll med henvisningen/rekvireringen fra fastleger.

Virksomhetsgodkjennelsene for genetiske undersøkelser er nå gitt på helseforetak-nivå og ikke på avdelingsnivå.

I brev datert 2.7.2007 kom Bioteknologinemnda med konkrete innspill til ny virksomhets- og sykdomsgodkjenning for genetiske prediktive undersøkelser i klinikk. Som første del av dette sendte Bioteknologinemnda den 24.11.2006 sine innspill vedrørende dagens praksis, og mente det kan utvikle seg til et etisk problem hvis det ikke innføres rutiner som sørger for at loven etterleves. Bioteknologinemnda skrev:

Bioteknologinemnda er blitt kjent med at mange leger, både allmennleger og leger innenfor helseforetakene med andre spesialiteter enn medisinsk genetikk, ikke kjenner bioteknologilovens regelverk for genetiske undersøkelser. De rekvirerer ulike prediktive genetiske undersøkelser ved laboratorier uten at den som undersøkes, får genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen, slik loven krever. Dette er en uheldig praksis, og myndighetene bør her så raskt som mulig bringe dagens praksis i tråd med lovens regelverk og intensjoner.

Nemnda mente at en fornyet virksomhetsgodkjennelse og sykdomsgodkjennelse må gjenspeile lovens intensjon, og hadde blant annet følgende konkrete forslag til det daværende Sosial- og helsedirektoratet i forbindelse med fornyet godkjenning:

- Det bør innføres gode rutiner som bedre sikrer at leger både innenfor og utenfor helseforetakene følger lovens bestemmelser. Det må tas høyde for at legene ikke har tilstrekkelig kunnskap om bioteknologiloven og om medisinsk genetikk.
- Det bør tydeliggjøres hvem som skal betraktes som rekvirenter og etter loven skal ha virksomhetsgodkjennelse. Det bør tydeliggjøres hvilke alminnelige undersøkelser som er å betrakte som genetiske og prediktive. Risikoppfattelse og behovet for genetisk veiledning bør vektlegges.
- Refusjonssystemet for gentester gjennomgås for å unngå unyttig gentesting, for bedre å kunne skille mellom forskning og helsetilbud og sikre at tjenesten brukes til beste for dem som undersøkes.

Bioteknologinemndas kommentar

Nemnda mener at det er problematisk at så store enheter som for eksempel Oslo Universitetssykehus (OUS) blir godkjent som virksomheter, slik at ansatte ved alle deler av for eksempel OUS dermed kan rekvirere eller utføre bestemte behandlinger eller gi spesielle tjenester. Virksomhetsgodkjenningen bør i stedet være gitt til en hensiktsmessig enhet/avdeling som er tydelig og logisk avgrenset, som for eksempel avdeling for medisinsk genetikk. Dette vil også sikre at genetiske opplysninger ikke kan tas i bruk ved større deler av virksomheten, slik det nå er tilgang til etter bioteknologilovens § 5-8.

Dagens praksis for virksomhetsgodkjennelser bør gjennomgås for å sikre at hensynene som ligger til grunn for bestemmelsen fungerer etter intensjonen, og det bør vurderes om det skal settes flere vilkår for virksomhetsgodkjennelsen.

Offentlig eller privat virksomhet

Virksomhetsgodkjenning for rekvirering av genetiske undersøkelser er så langt vi er kjent med, kun gitt til offentlige sykehus for genetiske undersøkelser i klinikk, og som egne virksomhetsgodkjenninger for forskningsprosjekter. Men man kan også se for seg at små private foretak med topp ekspertise kan tilby genetiske undersøkelser. Med regjeringens ønske om å legge til rette for innovasjon, er det spørsmål om medisinsk-genetiske eksperter kan være en «virksomhet». Det ligger for tiden en slik søknad fra en medisinsk-genetisk ekspert om virksomhetsgodkjenning inne hos Helse- og omsorgsdepartementet.

En av grunnene til at virksomhetsgodkjenning for genetiske undersøkelser i klinikk nå ligger hos offentlige helseforetak, er at det ikke skal tjenes penger på å tilby genetiske undersøkelser. Det er imidlertid kjent at genetiske undersøkelser er av stor betydning for inntjeningen ved ulike avdelinger fordi kostnadene ved genetiske undersøkelser har falt, samtidig som takstene for refusjon ikke har falt i samme grad.

Bioteknologinemnda mener at det i prinsippet ikke er noe i veien for at enkeltmannsforetak kan være en virksomhet dersom vedkommende har den kompetanse som kreves, følger lovgivningen og rapporterer i henhold til lovverket. Kravet til kompetanse bør være at virksomheten har en spesialist i medisinsk genetik.

Hva skal virksomhetsgodkjennes?

Bioteknologinemnda mener at det er grunn til å revidere paragraf 7-1. Virksomhetsgodkjenningen gis i dag for sykdomsgrupper. Med genomsekvensering vil ikke en oppdeling etter sykdomsgrupper lenger være like relevant.

Bioteknologinemnda mener at denne typen undersøkelser må utføres i virksomheter som har egnet kompetanse. Dagens lov stiller krav til virksomheter når det gjelder tillatelse til å rekvirere genetiske prediktive undersøkelser. Men med dypsekvenseringsteknologi er det minst like viktig å stille krav til de som skal analysere og tolke data. Det bør her vurderes om det skal kreves virksomhetsgodkjenning for å tolke genetiske prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske opplysninger.

Videre mener Bioteknologinemnda at loven må reflektere at det er forskjell på risiko forbundet med ulike genvarianter. Genetisk veiledning og informasjon forut for prediktiv testing må tilpasses dette. Man må vurdere å skille mellom hvilket nivå i helsevesenet som skal håndtere gentester for varianter som gir en liten økning i sykdomsrisiko (sårbarhetsvarianter av typen faktor V Leiden- mutasjon) og hvem som skal håndtere de alvorlige genetiske variantene. Fastlegene må for eksempel kunne rekvirere prediktive genetiske tester for lavrisikovarianter, mens høyrisikovarianter for Huntingtons sykdom og plutselig hjertedød fortsatt hører hjemme på en medisinsk-genetisk avdeling.

For Bioteknologinemnda er det viktig at det gjøres et skille mellom forskning og klinikk når gentester brukes i klinikk. Dette er av betydning for kvalitetssikringen av gentesting. For Bioteknologinemnda er det sentralt at det kun er verifiserte gentester som blir benyttet,

dersom det ikke ettertrykkelig er formidlet til pasienten at dette er forskning. Når det gjelder klinikk, vil pasientene nettopp forvente at man kan stole på resultatene og benytte disse for andre handlinger i eget liv.

Bioteknologinemnda mener at det nå må vurderes om refusjonsordning kan være inngangsporten for kvalitetssikring, slik at man ikke kan få refusjon for annet enn validerte tester. Vi har ingen systemer for å validere nytteverdien av nye genetiske analyser i vårt land, slik man for eksempel har i Storbritannia. Bioteknologinemnda mener det er tilrådelig å revidere også refusjonssystemet for gentesting i lys av den rivende utviklingen som har foregått, fordi refusjonssystemet i seg selv er utdatert og i øyeblikket hindrer fornuftig funksjonsfordeling av diagnostiske gentester mellom de ulike laboratoriene i Norge. Dette har økonomiske konsekvenser (fordyrende). En gjennomgang av dagens takstsystem for genetiske undersøkelser er viktig for å hindre at systemet får utilsiktede virkninger på prioriteringene innen genetiske undersøkelser. Dette blir spesielt viktig når nye metoder gjør at mange tusen gener kan kartlegges på én gang, og takstene er basert på tradisjonelle undersøkelser av enkeltgener.

Behov for en nasjonal behandlingstjeneste for genomsekvensering i klinikk?

Oslo Universitetssykehus har gjennom Helse Sør-Øst i høst søkt om å få nasjonal behandlingstjeneste for genomsekvensering i diagnostikk.¹⁵⁶ Ett av argumentene i søknaden er å sikre bedre kontroll med lagring og håndtering av genomdata siden store deler av den norske befolkningen kan bli sekvensert i årene som kommer.

Avhengig av utfallet av denne søknaden kan det bety at de andre medisinsk-genetiske avdelingene ikke får anledning til å benytte genomsekvensering i sin kliniske virksomhet, og at dette må gå via Oslo universitetssykehus. Da Bioteknologinemnda ble klar over søknaden, sendte nemnda et brev til Helsedirektoratet, som da hadde saken, og ba om at søknaden fikk en bred høring før behandling. Andre medisinsk-genetiske avdelinger i Norge har vært kritiske til søknaden og formidlet dette til Helse- og omsorgsdepartementet og Helsedirektoratet.

Krav om virksomhetsgodkjenning for rekvirering av selvtester

Personer i Norge vil i økende grad komme til å bestille internettbaserte genetiske selvtester. Bioteknologinemnda er også kjent med at slike tester har blitt anbefalt av enkelte utenlandske arbeidsgivere til arbeidstakere i Norge.

Det har vært en utbredt oppfatning om at bioteknologiloven ikke gjelder for privatpersoner, men siden det er krav om virksomhetsgodkjenning for å rekvirere genetiske undersøkelser, bør det avklares om det er forbudt eller tillatt for folk å rekvirere genetiske selvtester på egen hånd. Dette vil også gi en avklaring på om foreldre har anledning til å bestille slike tester av sine barn. Det er også her verdt å vurdere problemstillingen «DNA-tyveri», altså at uvedkommende skaffer seg biologisk materiale og får utført genetiske tester av

¹⁵⁶ Søknad om nasjonal behandlingstjeneste fra Helse Sør-Øst til HOD 31.08.2011.

enkeltindivider uten vedkommendes samtykke. Land som blant annet Tyskland, Frankrike og USA har satt begrensninger for privat bestilling av genetiske tester.

Bioteknologinemndas kommentar

Bioteknologinemnda mener det er viktig å avklare hvorvidt det er juridisk adgang til eller forbud mot å rekvirere genetiske tester via internett. Dette er viktig for den videre behandling av dette spørsmålet og for Bioteknologinemndas informasjonsarbeid på dette området.

Rapporteringsplikt

§ 7-2. Rapporteringsplikt

Enhver virksomhet som er godkjent etter § 7-1, skal gi skriftlig rapport til departementet om virksomheten.

Departementet fastsetter nærmere regler om rapporteringsplikten.

Bioteknologinemnda er kjent med at rapporteringsplikten ikke fungerer så godt som ønsket for genetiske undersøkelser, og rutinene ved rapporteringspliktene bør gjennomgås for å se om de fungerer etter intensjonen.

Bioteknologinemnda

§ 7-3. Bioteknologinemnda

Kongen oppnevner en nemnd som på begjæring eller av eget tiltak, kan gi uttalelser i saker etter denne lov og i andre spørsmål om bioteknologi. Nemndas uttalelser er offentlige, med mindre annet følger av lovbestemt taushetsplikt.

Kongen kan gi nærmere regler om nemndas virksomhet.

Bioteknologinemnda skal evalueres av DIFI første halvår av 2012. Nemnda er ikke i skrivende stund kjent med mandatet for oppdraget.

Forskrifter

§ 7-4. Forskrifter

Kongen kan ved forskrift fastsette nærmere bestemmelser til utfylling og gjennomføring av loven.

Bioteknologinemnda mener departementet bør vurdere om det bør lages en egen forskrift for genomsekvensering i klinikk og forskning som er omfattet av bioteknologiloven, for å sikre at bioteknologilovens bestemmelser følges.

Straff

§ 7-5. *Straff*

Den som forsettlig overtrer loven eller bestemmelser gitt i medhold av loven straffes med bøter eller fengsel i inntil tre måneder. Medvirkning straffes på samme måte.

Endres ved lov 20 mai 2005 nr. 28 (ikr. fra den tid som fastsettes ved lov) som endret ved lov 19 juni 2009 nr. 74.

Nemnda er kjent med at det er begrenset kunnskap om lovens bestemmelser, og Helsedirektoratets rapport har vist at bestemmelsene ikke alltid følges. Bioteknologinemnda mener at det bør etableres rutiner for regelmessige tilsyn med bioteknologilovens bestemmelser slik at det er mulig å avdekke eventuelle brudd på bestemmelsene. Tilsynet vil lettest kunne gjennomføres ved godkjente virksomheter.