

SMER
Postadress
Socialdepartementet
SE-103 03 Stockholm
Besöksadress
Regeringsgatan 30-32
Tel 08-405 10 00
Fax 08-405 43 80
www.smer.gov.se

STATENS MEDICINSK - ETISKA RÅD



2004-01-23

Dnr 2/04

Socialdepartementet
103 33 Stockholm

Skrivelse om preimplantatorisk genetisk diagnostik

I denna skrivelse framför Statens medicinsk-etiska råd förslag rörande regleringen och användningen av preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD.

Beslutet har fattats av ledamöterna Daniel Tarschys (ordförande), Ingrid Andersson, Leif Carlson, Kenneth Johansson, Tuulikki Koivunen Bylund, Elina Linna, Göran Sjönell och Conny Öhman. Chatrine Pålsson har reserverat sig mot beslutet.

Vid rådets behandling av frågan har deltagit Daniel Brattgård, Anne-Christine Centerstig, Göran Hermerén, Per-Christian Jersild, Lena Jonsson, Niels Lynöe, Lisbeth Löpare-Johansson, Christian Munthe, Elisabeth Rynning, Jan Wahlström, Kerstin Wigzell. Särskilda yttranden har avgivits av Daniel Brattgård och Sture Gustafson.

Ärendet har beretts av huvudsekreteraren Hans-Gunnar Axberger och utredningssekreteraren Lotta Eriksson.

Daniel Tarschys
ordförande

Sammanfattning

I detta yttrande tar Statens medicinsk-etiska råd upp frågor kring preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD. PGD utförs i samband med assisterad befruktning. Diagnostiken innebär att ett befruktat ägg undersöks genetiskt innan det skall föras in i en kvinnas livmoder för att där så småningom utvecklas till ett foster.

PGD ger möjlighet att få fram fullständiga upplysningar om det blivande barnets arvs massa. Än så länge är metoden av störst intresse för sådan genetisk information som man vet är kopplad till allvarliga sjukdomar eller handikapp. När det i ett enskilt fall finns en förhöjd risk för att ett sådant anlag skall nedärvas kan detta anlag alltså eftersökas och sorteras bort.

PGD kan vidare användas som ett rutininslag vid behandling för ofrivillig barnlöshet. Samtliga befruktade ägg undersöks då genetiskt i syfte att i varje enskild behandling använda det ägg som har störst chans att leda till ett lyckat behandlingsresultat. Eftersom denna metod innebär att alla befruktade ägg undersöks med PGD kallas den preimplantatorisk genetisk screening, PGS.

PGD är för närvarande inte föremål för någon uttrycklig lagreglering. Riksdagen har emellertid år 1995 ställt sig bakom vissa riktlinjer. Dessa är mycket restriktiva och innebär att PGD endast bör förekomma med inriktning på allvarliga, progressiva, ärftliga sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. Dessa riktlinjer har följts inom sjukvården men har samtidigt kritiserats för att vara olämpligt utformade i skilda hänseenden. En statlig utredning, kommittén om genetisk integritet, har för närvarande i uppdrag att se över dem.

Statens medicinsk-etiska råd diskuterar i yttrandet de medicinska och etiska förutsättningarna för PGD. Rådets överväganden har lett till slutsatsen att PGD-tekniken bör få användas i något större utsträckning än vad de nuvarande riktlinjerna medger. Rådet anser också att alla fall av PGD-användning skall rapporteras till Socialstyrelsen för att underlätta uppföljning och tillsyn.

Preimplantatorisk genetisk screening, PGS bör enligt rådet i nuvarande kunskapsläge inte få användas rutinmässigt. Innan man kan göra en fullständig etisk bedömning behövs forskning och resultat som visar vilka möjliga fördelar respektive nackdelar denna teknik kan ha ur medicinskt, etiskt och samhällsligt perspektiv. Rådet anser dock att PGS för närvarande kan vara etiskt godtagbar inom klart definierade forskningsprojekt som föregåtts av etisk bedömning i en forskningsetisk nämnd. Även här förordar rådet en inrapporteringskyldighet till Socialstyrelsen.

Rådet konstaterar avslutningsvis att PGD-tekniken utvecklas och att nya användningsområden kommer att kräva fortsatta etiska ställningstaganden. Tekniken kan bl.a. nyttjas i situationer då föräldrar önskar ett barn som kan bli donator till ett barn de redan har som lider av en svår sjukdom, s.k. PGD/HLA. Kring denna teknik finns dock flera olösta frågor som rådet avser att uppmärksamma i sitt fortsatta arbete.

Chatrine Pålsson (kd) har avgivit en reservation. Hon anser att PGD bör regleras i en särskild ramlag i enlighet med de riktlinjer som Riksdagen beslutade år 1995. Hon anser inte att PGS

bör introduceras inom forskningen. Daniel Brattgård, sakkunnig, har avgivit ett särskilt yttrande som till sitt innehåll överensstämmer med Chatrine Pålssons reservation.

Sture Gustafsson har i särskilt yttrande anmält avvikande mening vad avser PGD och PGS.

| | |
|--------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Yttrandets bakgrund | 5 |
| 1 Preimplantatorisk genetisk diagnostik – PGD | 6 |
| 1.1 Vad är PGD? | 6 |
| 1.2 Varför görs PGD?..... | 6 |
| 1.3 Olika former av PGD | 6 |
| 1.4 Medicinsk bakgrund..... | 7 |
| 1.4.1 PGD..... | 7 |
| 1.4.2 IVF (provrörsbefruktning)..... | 8 |
| 1.5 Reglering m.m..... | 9 |
| 1.5.1 Utredning och lagstiftning..... | 9 |
| 1.5.2 Bestämmelser utomlands..... | 11 |
| 1.5.3 Förslag från Etiska samrådsgruppen för PGD..... | 11 |
| 1.6 Allmänt om de medicinsk-etiska frågeställningarna | 12 |
| 1.6.1 Utgångspunkter | 12 |
| 1.6.2 Människovärdesprincipen | 12 |
| 1.6.3 Principen att göra gott | 14 |
| 1.6.4 Principen om respekt för självbestämmande och integritet | 14 |
| 1.6.5 Principen att inte skada | 14 |
| 1.6.6 Rättvis principen..... | 15 |
| 1.6.7 Särskilt om könsbestämning..... | 16 |
| 1.6.8 S.k. indikationsglidning..... | 17 |
| 2 PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar | 18 |
| 2.1 Reglering m.m..... | 18 |
| 2.2 Tidigare ställningstagande från Statens medicinsk-etiska råd | 18 |
| 2.3 Överväganden..... | 18 |
| 3 Preimplantatorisk genetisk screening (PGS)..... | 20 |
| 3.1 Allmänt..... | 20 |
| 3.2 Medicinsk bakgrund..... | 20 |
| 3.3 PGD i syfte att öka chansen till lyckad behandling av ofrivillig barnlöshet..... | 20 |
| 3.4 PGD som alternativ/komplement till fosterdiagnostik..... | 21 |
| 3.5 Internationella studier m.m. rörande PGS..... | 21 |
| 3.6 Reglering m.m..... | 22 |
| 3.7 Tidigare ställningstagande från Statens medicinsk-etiska råd | 22 |
| 3.8 Överväganden..... | 23 |
| 4 Övriga användningsområden..... | 25 |
| 5 Reservation och särskilda yttranden..... | 26 |
| 6 Källförteckning..... | 29 |

Yttrandets bakgrund

Statens medicinsk-etiska råd har på eget initiativ valt att yttra sig om preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD). En skrivelse från Etisk Samrådsgrupp för Preimplantatorisk Genetisk Diagnostik (ESPGD) till Socialministern/Socialdepartementet tillställdes rådet från Socialdepartementet i maj 2000. Frågan väcktes på nytt av rådets sakkunniga i samband med att nya tillämpningsformer av PGD presenterades under våren 2002.

Under arbetet med yttrandet har rådet tagit del av dokument och fakta om hur PGD och dess olika tillämpningar diskuteras och hanteras i Sverige och internationellt, samt samhälls- och medicinsk forskning rörande PGD. Rådet har också hört medicinsk expertis på området.

Rådet har samrått med kommittén om genetisk integritet (S 2001:01) som bl.a. har i uppdrag att se över Riksdagens riktlinjer beträffande PGD.

1 Preimplantatorisk genetisk diagnostik – PGD

1.1 Vad är PGD?

Preimplantatorisk genetisk diagnostik utförs i samband med konstgjord befruktning, dvs. provrörsbefruktning eller spermieinjektion i en äggcell. Undersökningen möjliggörs genom s.k. biopsi, dvs. en eller två celler avskiljs från ett befruktat ägg i det stadium där detta består av åtta till tio celler. Diagnostiken innebär att ett befruktat ägg undersöks genetiskt innan det skall föras in i en kvinnas livmoder för att där så småningom utvecklas till ett foster.

1.2 Varför görs PGD?

Syftet med PGD är att ställa en genetisk diagnos. Det befruktade ägget har samma genetiska uppsättning som den individ det har potential att utvecklas till. Genom PGD kan det därför fastställas vilka arvsanlag denna individ skulle komma att ha.

Om det för den kvinna och den man som önskar ett barn föreligger en förhöjd risk för att deras barn skall få en allvarlig genetisk betingad sjukdom kan denna risk undanröjas efter PGD. Det sker genom att bara befruktade ägg som genom undersökningen konstateras fria från sjukdomsanlaget i fråga väljs för implantering.

PGD kan dock i princip användas för vilken form av genetiskt grundat urval som helst. Det behöver inte avse sjukdomsanlag, det kan t.ex. användas för könsbestämning av det blivande barnet.

1.3 Olika former av PGD

Som framgått ger PGD möjlighet att få fram fullständiga upplysningar om det blivande barnets arvs massa. Det innefattar därmed potentiellt en stor mängd information. Som all genetisk information är den dock svår att tolka. Än så länge är metoden av störst intresse för sådan genetisk information som man vet är kopplad till allvarliga sjukdomar eller handikapp. När det i ett enskilt fall finns en förhöjd risk för att ett sådant anlag skall nedärvas kan detta anlag alltså eftersökas och sorteras bort. Så använd är PGD ett alternativ till fosterdiagnostik. Genetisk diagnostik av foster förekommer sedan länge, via fostervattenprov eller moderkaksprov. Resultatet av sådan diagnostik kan vägleda den gravida kvinnan till ett beslut om graviditeten skall fullföljas eller inte. Genom att i stället använda PGD kan kvinnan få motsvarande information på ett långt tidigare stadium, innan graviditeten uppkommit. Om behandlingen är framgångsrik kan hon vara i stort sett säker på att det foster hon bär på är fritt från anlaget.

PGD kan vidare användas som ett rutininslag vid behandling för ofrivillig barnlöshet. Samtliga befruktade ägg undersöks då genetiskt i syfte att i varje enskilt fall använda det ägg som har störst chans att leda till ett lyckat behandlingsresultat. Det finns nämligen viss kunskap om genetiska faktorer som har betydelse för om implanteringen skall lyckas och för missfallsrisken. Med hjälp av den kunskapen kan man välja de från dessa synpunkter mest lämpade av de befruktade äggen. Eftersom denna metod innebär att alla befruktade ägg undersöks med PGD kallas den preimplantatorisk genetisk screening, PGS.

Den genetiska informationen är inte begränsad till sjukdomar och handikapp utan kan även innefatta annat, dvs. egenskaper. Under vissa omständigheter kan det tänkas vara befogat att eftersöka sådan information genom PGD. Det gäller då ett barn lider av en svår sjukdom som

skulle kunna botas genom transplantation från någon med likartad genuppställning. Möjliga donatorer för sådan transplantation kan sökas bland syskon. En tänkbar behandlingsväg kan vara att föräldrarna med användande av IVF och PGD försöker få ett nytt barn som har den genetiska uppsättning som krävs. Syftet med PGD är då att barnet skall få sådana medicinska egenskaper att det kan donera till ett svårt sjukt syskon. Det råder dock viss osäkerhet kring denna behandlingsform, t.ex. beträffande vilka tillstånd den lämpar sig för och i hur många fall den skulle kunna tänkas komma till användning.

1.4 Medicinsk bakgrund

1.4.1 PGD

Preimplantatorisk genetisk diagnostik utvecklades för mer än ett decennium sedan som alternativ till fosterdiagnostik för par med anlag för allvarlig genetisk sjukdom. I princip kan alla genetiska test som kan göras på ett foster göras på ett befruktat ägg. PGD kan bl.a. användas för diagnos av monogent nedärvda sjukdomar, kromosomavvikelser, könsbestämning och HLA-typning. För närvarande är det möjligt att diagnostisera över 100 tillstånd och det blir fler för varje månad som går.

Det uppskattas att ca 700-1000 barn har fötts efter PGD i världen.¹ I Sverige erbjuds PGD vid två kliniker, Huddinge Universitetssjukhus och Sahlgrenska Universitetssjukhuset. Vid förfrågan hos ovan nämnda kliniker har framkommit att 75 par har behandlats och 17 barn fötts efter PGD. Antalet inledda PGD-försök (s.k. cykler) är 178.

De PGD-behandlingar som hittills genomförts i Sverige har gällt strukturella kromosomförändringar, translokationer och inversioner samt de monogent nedärvda sjukdomarna Duchenne, Wiskott Adlrich, Dystrofia myotonika, svåra hemofilier och fragile X.

En redovisning av klinisk verksamhet av European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE) sammanfattar de europeiska erfarenheterna från 1999-2001. Antalet behandlade par anges inte, däremot uppges att 1 318 cykler resulterat i 215 graviditeter. Det senaste redovisningsåret (2001) avsåg nära hälften (334 av 772) av PGD-behandlingarna screening för kromosomavvikelse (PGS). Särskilt värt att uppmärksamma är att år 2001 avsåg tio procent (78 st) av de rapporterade PGD-fallen könsbestämning av sociala och psykologiska skäl, dvs. utan medicinsk indikation.²

Hittills har man inte kunnat konstatera någon ökad risk för skada för det befruktade ägget förenad med den biopsi som görs vid PGD, men erfarenheterna är begränsade.³ Det är möjligt att det t.ex. finns en liten risk för missbildningar, liksom för skador som ger sig till känna senare i livet eller i en senare generation.

Diagnosen vid PGD innefattar några procents felmarginal.⁴ För närvarande rekommenderas fosterdiagnostik i samband med all form av PGD-behandling.

¹ Nationaler Ethikrat, Germany, 2003, sid. 52.

² ESHRE, 2001. ESHRE:s studier omfattar inte alla genomförda PGD inom Europa, utan till dem rapporterade PGD. 24 olika center ingår i rapporterat material 199-2001. För år 2001 ingår material från 12 centra.

³ Ingerslev HJ et al. 2002, sid. 31ff. ESHRE, 2001. Munthe, C. 1999, sid. 160.

⁴ I ESHRE rapporten från 2001 anges en feldiagnos mellan 1,9-2,6 %.

1.4.2 IVF (provrörsbefruktning)

IVF-metoden innebär att ett flertal ägg hämtas från kvinnans äggstockar och bringas i kontakt med mannens spermier i en näringslösning. Ett eller flera av de ägg som på detta sätt befruktats väljs ut för att placeras i kvinnans livmoder. Numera förekommer även att ägget befruktas med s.k. mikroinjektion, ICSI (introcytoplasmatisk spermieinjektion). När det i det följande talas om IVF avses även ICSI.

Det första provrörsbarnet kom till i Storbritannien år 1978. Man uppskattar att det numera föds ungefär 50 000 provrörsbarn om året i världen, i Sverige cirka 2 000 (två procent av det totala antalet födselar).

Frågan om IVF innebär några risker för de barn som blir till på detta sätt har varit föremål för åtskilliga vetenskapliga studier.

IVF-behandling leder ofta till tvillingfödselar.⁵ Det beror på att man, för att höja sannolikheten för ett lyckat resultat, i allmänhet har implanterat flera befruktade ägg. Detta medför i sin tur komplikationer som är förenade just med flerbarnsbörd.

Enligt en studie från SBU, där man utifrån en systematisk litteraturöversikt sammanställde tillgänglig forskning kring IVF, talade tillgängliga data för att IVF-tekniken i sig inte är förenad med påtagliga överrisker för det nyfödda barnet. Det stora problemet i sammanhanget ansågs vara den höga andelen flerbörder, som orsakar ett starkt ökat behov av neonatal sjukhusvård och intensivvård, vilket medför ökade kostnader för barnklinikerna. Under rubriken slutsatser anfördes:⁶

Slutsatserna av denna litteraturgenomgång är framför allt att mycket större satsningar på uppföljning av barn födda efter IVF måste ske med fokus på såväl fysiska som psykiska och sociala handikapp. Tillgänglig litteratur är sparsam och har lågt vetenskapligt bevisvärde bl.a. på grund av för små material och för korta uppföljningsperioder. Särskilt effekterna av de nya teknikerna, såsom ICSI, behöver närmare studeras i tillräckligt stora material. Föreliggande litteraturgenomgång ger dock inga indikationer på att IVF-tekniken i sig ger några stora absoluta riskökningar med avseende på missbildningsfrekvens eller neurologiska och psykologiska effekter på barnen. Däremot är det uppenbart att den höga andelen flerbörder och därmed sammanhängande ökade risker för mycket för tidig födsel och mycket låg födelsevikt innebär påtagliga risker - på såväl kort som lång sikt - för morbiditet för barnen.

Målet för IVF-verksamheten i framtiden måste vara att den i så hög utsträckning som möjligt ska resultera i singelgraviditeter. Det bästa sättet att nå detta mål är att endast återföra ett ägg åt gången.

Resultaten från en stor svensk registerstudie, som gjordes under 1990-talet, talar för att risken för neurologiska störningar kan vara ökad vid IVF. I absoluta tal är risken dock liten. Man tror att den ökade risken främst beror på flerbörd samt på förhållanden hos modern och inte på

⁵ Enligt äldre statistik var cirka 40 procent av provrörsbarnen tvillingar, dagens siffra torde vara lägre.

⁶ SBU-rapport nr 147, 2000, Barn födda efter konstgjord befruktning (IVF), sid. 79.

IVF-metoden i sig. Men även gruppen ”ensamma” IVF-barn uppvisade en i förhållande till andra barn högre risk för att utveckla neurologiska störningar.⁷

Den hitintills största longitudinella studien av barn, som tillkommit genom provrörsbefruktning, presenterades under sommaren 2003. Resultaten visar att det inte föreligger ökade risker för barnet. Studien visar dock att andelen missbildningar i urinvägar och könsorgan är större i den grupp av barn som tillkommit genom ICSI.⁸ Om detta statistiska samband har med ICSI att göra eller kan förklaras av andra faktorer, t.ex. ärftlighet, är i dagsläget oklart.

Socialstyrelsen utfärdade i december 2002 nya föreskrifter beträffande IVF-behandling, (Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd om assisterad befruktning, SOSFS 2002:13 [M]). Där finns bl.a. bestämmelser om det antal ägg som får föras in i en kvinna. Huvudregeln är att endast ett ägg får återföras. Om risken för tvillinggraviditet, med beaktande av vetenskap och beprövad erfarenhet, bedöms som liten, kan dock två ägg återföras. Paret bör i sådana fall få information om de risker som en tvillinggraviditet kan medföra och erbjudas samtal med en barnläkare. Skälet till denna begränsning är problemen med flerbördsgraviditeter.

Risikförhållandena synes således inte klarlagda. Men forskningsläget synes försiktigtvis kunna sammanfattas så, att det finns vissa riskökningar, som i absoluta tal mätt är små och kring vars orsaker det råder osäkerhet.

1.5 Reglering m.m.

1.5.1 Utredning och lagstiftning

Utredningen om det ofödda barnet berörde ”preimplantatorisk fosterdiagnostik” i ett betänkande från år 1989.⁹ Det hade vid denna tidpunkt inte, såvitt utredningen kände till, förekommit att tekniken använts på människor, men försök hade visat att metoden sannolikt var användbar. Utredningen fann att det förelåg osäkerhet om PGD kunde påverka det blivande barnets utveckling. Så länge en sådan osäkerhet bestod borde denna typ av diagnostik överhuvudtaget inte förekomma. I övrigt ansåg utredningen det för tidigt att uttala sig om i vad mån PGD skulle få användas. Som skäl till tveksamheten framhölls särskilt risken för att tekniken skulle användas för selektion av människor.

PGD behandlades vidare i en flera år senare följande proposition om fosterdiagnostik m.m.¹⁰ Till propositionen finns fogat ett utlåtande från Medicinska forskningsrådet där det framgår att det i världen fram till år 1991 hade fötts ett tiotal barn där tekniken använts, dock inget i Sverige. Metoden bedömdes ännu år 1994 i internationella sammanhang som ”kliniskt experiment”. Regeringen redovisade i propositionen en restriktiv syn på PGD och föreslog att Riksdagen skulle anta vissa riktlinjer. Vid riksdagsbehandlingen framkom en än mer skeptisk inställning till metoden. Socialutskottet föreslog följande riktlinjer.¹¹

(P)reimplantatorisk diagnostik måste användas med stor restriktivitet och endast för par med anlag för någon svår genetisk betingad sjukdom eller kromosomavvikelse.

⁷ SoS-rapport 2000:4 eller Strömberg B., Dahlqvist G., m.fl. 2002, sid. 461-65.

⁸ ESHRE, 2003.

⁹ SOU 1989:51, sid. 107 ff.

¹⁰ Prop. 1994/95:142.

¹¹ 1994/95:SoU18 sid. 13.

Diagnostiken skall inriktas mot allvarliga, progressiva, ärftliga sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. Könbestämning skall endast få göras om det är medicinskt motiverat.

Riksdagen antog dessa riktlinjer. Rättsligt sett har riktlinjer av detta slag en oklar status. Den etablerade konstitutionella formen för normgivning från Riksdagen är lag. Någon egentlig rättslig reglering av PGD innefattar riktlinjerna inte. Oklarheten har varit en bidragande orsak till att Socialstyrelsen inte ansett sig kunna utfärda några allmänna råd på grundval av riktlinjerna.

I anledning av Riksdagens beslut om riktlinjerna gav regeringen i november 1995 Socialstyrelsen i uppdrag att följa utvecklingen av PGD. Socialstyrelsen avgav våren 1996 ett kortfattat svar. Det framgick att PGD utförts vid Sahlgrenska sjukhuset men inte i övrigt i Sverige. Det fanns dock ett ”stort antal föräldrar” som av medicinska skäl var intresserade av PGD-behandling. I anslutning härtill anförde Socialstyrelsen:

De experter som har framfört synpunkter till Socialstyrelsen framhåller att det föreligger en svår pedagogisk situation när man rutinmässigt erbjuder fosterdiagnostik för vissa sjukdomar, där dessa tillstånd enligt propositionen (dvs. riktlinjerna, rådets anm.) inte får vara föremål för preimplantatorisk diagnostik. Hur förklarar man för en kvinna som fått barn med cystisk fibros att man måste göra abortinriktad fosterdiagnostik eftersom sjukdomen inte är så allvarlig att den kvalificerar för preimplantatorisk analys? Det finns otaliga exempel på liknande situationer, där abortinriktad fosterdiagnostik varit rutin i många år i vårt land och där sjukdomen enligt propositionen inte kan anses vara en allvarlig progressiv ärftlig sjukdom som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. Den senare definitionen omfattar endast ett litet antal sjukdomar och täcker t.ex. inte in de vanligaste kromosomrubbingarna som varit föremål för fosterdiagnostik i Sverige rutinmässigt i över 25 år.

PGD som metod för att hindra att arvsanlag av de beskrivna slagen förs vidare är idag etablerad. Riktlinjerna från 1995 kvarstår. De synes hittills ha följts i medicinsk praxis, vilket lett till att PGD används restriktivt.

Som framgått har Riksdagens riktlinjer dock en oklar status. I samband med att en läkare skrev till Socialstyrelsen för att berätta att han i strid med gällande praxis ämnade erbjuda föräldrar PGD för fragilt-X, svarade Socialstyrelsen att PGD-verksamheten inte är författningsmässigt reglerad. Socialstyrelsen lade i stället beslutet om vem som skall erbjudas PGD på verksamhetschefen, som har ansvar för att verksamheten bedrivs enligt vetenskap och beprövad erfarenhet.¹²

År 2001 tillsattes en parlamentarisk utredning med uppgift att se över ett antal frågeställningar rörande bl.a. genetisk diagnostik.¹³ Utredningen, som antagit namnet kommittén om genetisk integritet, har som ett av sina uppdrag att se över Riksdagens riktlinjer gällande PGD. I direktiven anges att utredningen skall samråda med Statens medicinsk-etiska råd. Som framgått har ett sådant samråd ägt rum, bl.a. beträffande PGD.

¹² Brev från Socialstyrelsen till klinikchef Magnus Nordenskjöld, Karolinska sjukhuset, Dnr 11570/2001.

¹³ S 2001:01.

1.5.2 *Bestämmelser utomlands*

PGD är i viss utsträckning tillåten i följande länder: Danmark, Frankrike, Norge, Spanien och Storbritannien. Regleringen är dock olika utformad och varierar avseende restriktivitet och formerna för tillsyn. PGD är förbjuden i Irland, Schweiz, Tyskland och Österrike. I frånvaro av specifik reglering är PGD tillåten i Belgien, Finland, Grekland, Italien och Nederländerna.

I USA saknas särskild reglering. Det finns privata reproduktionskliniker som uppmanar presumtiva kunder att höra av sig med eventuella önskemål, om dessa inte går att finna bland de möjligheter som presenteras.¹⁴ Det är dock tänkbart att en rättslig reglering av PGD kan komma tillstånd i USA, i syfte att undvika 'designer babies'.¹⁵

1.5.3 *Förslag från Etiska samrådsgruppen för PGD*

En fristående etisk samrådsgrupp har utarbetat ett förslag till etiska riktlinjer för PGD.¹⁶ Gruppen bildades för att överväga de problem som kliniskt verksamma läkare och andra upplevde att den rådande situationen kring PGD skapade. Deltagarna i gruppen har ingående samrått kring de etiska förutsättningarna för att utföra PGD. Gruppens överväganden utgår i princip från den problembeskrivning som Socialstyrelsen redovisade i det nyss citerade stycket i sitt svar till regeringen år 1996. Efter att ha redovisat en faktabakgrund drog gruppen följande slutsatser.

1. Det kan vara etiskt acceptabelt att erbjuda PGD.
2. Det kan vara etiskt välmotiverat av ett par att välja PGD.
3. Frågan om ett erbjudande av PGD är etiskt acceptabelt måste besvaras utifrån en helhetsbedömning i det enskilda fallet.
4. Enskilda diagnoser, sjukdomskaraktäristika eller andra isolerade faktorer kan aldrig i sig själva utgöra tillräckliga skäl för att det är etiskt acceptabelt att erbjuda PGD.

Slutsatserna utmynnade i ett förslag till konkreta riktlinjer, avsedda att utgöra ett stöd för de behandlande läkare, som fattar beslut om PGD och ansvarar för den vård som därvid erbjuds. I riktlinjerna anger samrådsgruppen dels de förutsättningar som måste föreligga för att tillämpningen av PGD skall vara acceptabel ("nödvändiga förutsättningar"), dels ett antal faktorer som alltid bör beaktas i sammanhanget ("relevanta faktorer vid behovsbedömning").

Nödvändiga förutsättningar

1. Paret bär på en specifik monogen eller kromosomal ärftlighetsjukdom som ger hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada som går att diagnostisera med PGD.
2. Provrörsbefruktning är tillräckligt säkert för det aktuella paret.
3. Paret har erhållit utförlig skriftlig och muntlig information om den aktuella sjukdomens natur (prognos, behandlingsmöjligheter etc.), ärftlighetsriskens storlek, hur PGD går till samt det fördelar och nackdelar som finns med PGD jämfört med alternativa handlingsvägar.

¹⁴ "Diseases not listed may be available or may involve mutation analysis workup, so please inquire if the disease of interest is not listed" (http://www.jonesinstitute.org/assist_pgd.html).

¹⁵ Kahn, J. P. 2002. Adams, K. E. 2002.

¹⁶ Blennow, E., Munthe, C., Wahlström, J. m.fl. 2002.

4. Paret fortsätter att efterfråga PGD på ett väl övervägt sätt.
5. Vid graviditet erbjuds kontroll med hjälp av konventionell fosterdiagnostik.

Relevanta faktorer vid behovsbedömning

1. Parets allmänna motiv för att efterfråga PGD.
2. Parets inställning till alternativen.
3. Parets livssituation, erfarenheter och allmänpsykologiska tillstånd.
4. Graden av frivillighet i parets önskan om PGD i förhållande till social omgivning och samhällsfaktorer.
5. Sjukdomens allvarlighetsgrad.
6. Arvsriskens storlek.
7. Diagnostikens säkerhet.

Enligt samrådsgruppen skiljer sig dess förslag från Riksdagens riktlinjer på två sätt. Dels är gränsdragningen inte absolut, dvs. tillämpningen skulle kunna bli mer flexibel. Dels skulle dess riktlinjer innebära en mer restriktiv tillämpning till följd av kravet på att metoden endast skall tillämpas vid starkt ärftliga sjukdomar. Gruppens bedömning var att man därmed skulle uppnå ”minst samma grad av begränsning av verksamheten”, som med riksdagens riktlinjer, ”men med större tydlighet och lyhörighet för enskilda pars behov och speciella situation”. Gruppen har beräknat att ca 50 par per år skulle behandlas med PGD om dess riktlinjer genomförs.

1.6 Allmänt om de medicinsk-etiska frågeställningarna

1.6.1 Utgångspunkter

Statens medicinsk-etiska råd utgår från uppfattningen om alla människors lika värde och en humanistisk människosyn. Rådets ställningstaganden baseras på en bedömning utifrån tillgänglig kunskap dels av de fördelar som tekniken ifråga kan medföra för olika berörda parter, dels av de risker som tekniken på samma grunder kan anses vara förknippad med. Rådets uppgift är att ägna särskild uppmärksamhet åt de samhällseliga aspekterna.

PGD aktualiserar ett antal etiska principer och några ytterligare frågeställningar som skall belysas allmänt i det följande.

1.6.2 Människovärdesprincipen

Rådet har i sin tidigare skrift ”Det svårfångade människovärdet”(1993), anfört att

- människovärdet är knutet till existensen, inte till funktioner eller egenskaper,
- människovärdet är ett axiom, som inte kan bevisas genom empirisk undersökning eller prövning,
- människovärdet innebär att alla människor har vissa fundamentala rättigheter som skall respekteras och att i dessa avseenden är ingen förmer än någon annan,
- människovärdet utesluter inte möjligheten att värdera människors egenskaper, lämplighet eller kvalifikationer i ett visst bestämt sammanhang.

Det grundläggande kravet att ingen är förmer än någon annan, alla människors lika värde, har legat till grund för rådets diskussion om PGD. Människovärdesprincipen innebär dessutom att det kan finnas gränser för vad vi får utsätta människor för, även i de fall då avsikterna och

konsekvenserna kan verka goda. Utifrån denna tanke uppstår dels frågan om den förstöring av befruktade ägg som PGD involverar betyder att en sådan gräns överskrids, dels om en systematisk bortselektion av ägg med allvarliga sjukdomsanlag och kromosomavvikelser kan medföra en förskjutning i synen på människovärdet som på sikt skulle kunna leda till en minskad tolerans för människor med funktionshinder.

Rådet har i tidigare yttranden behandlat frågan om det befruktade äggets moraliska status, i bl.a. *Assisterad befruktning* 1995, Etiskt vägmarke 10, *Om livets början* 2000 samt yttrandet *Embryonal stamcells forskning* 2002.

I samhället råder olika uppfattningar om vilken moralisk status man bör tillmäta ett befruktat ägg. Tre olika uppfattningar kan urskiljas:

1. Mänskligt liv börjar vid befruktningen och det befruktade ägget har fullt människovärde, dvs. rätt till skydd och obetingad rätt till liv.
2. Tillblivelsen av det mänskliga livet är en process, där det befruktade ägget är ett liv i vardande med ett visst skyddsvärde. Detta skyddsvärde ökar gradvis under utvecklingens gång. Vid den tidpunkt då fostret kan vara livsdugligt utanför moderns kropp övergår fostrets skyddsvärde i människovärde.
3. Det befruktade ägget har utvecklingspotential men i sig själv inget skyddsvärde.

Rådet har i tidigare yttranden anslutit sig till den andra ståndpunkten.

Ett skäl till att PGD hittills har använts mycket restriktivt i Sverige är risken för att tekniken tillämpas i avsikt att systematiskt sortera bort vissa typer av människor. Utifrån människovärdesprincipen är det en självklarhet att tekniken inte skall få användas för syften av det slaget. Människor med anlag för allvarlig ärftlig sjukdom eller kromosomavvikelser kan emellertid ändå uppleva användningen av denna teknik som obehaglig och stigmatiserande, eftersom befruktade ägg med arvsanlag motsvarande dem de själva bär på bortsorteras.

Inom handikapprörelsen finns både motståndare till PGD och de som är positiva till viss form av PGD i syfte att undvika allvarlig sjukdom (t.ex. Riksförbundet Cystisk Fibros). De Handikappades Riksförbund (DHR) säger nej till all fosterdiagnostik vars syfte är att upptäcka foster med funktionshinder med hänvisning till att det skulle gå emot tanken om alla människors lika värde. Förbundet menar att människovärdet inte får graderas efter en måttskala som fastställs av dagens dominerande attityder och föreställningar om vad som är ett gott liv. Av samma skäl säger de också nej till PGD.¹⁷

Ett centralt problem som diskuterats i samband med både PGD och fosterdiagnostik är det som brukar kallas "list-problematiken", dvs. att känsliga gränsdragningsfrågor löses genom att det görs upp förteckningar – listor – över sjukdomar och sjukdomsanlag som kommer i fråga för behandling eller diagnostik. Det har sålunda diskuterats om man bör förteckna de sjukdomsanlag som skall vara tillåtna att diagnostisera med PGD. Ett motargument brukar framhållas från bl.a. handikapprörelsen, nämligen att denna form av listor indirekt blir beskrivningar av människor som är mindre värda och därmed diskriminerande för de människor som lever med just de sjukdomar som finns upptagna på en sådan lista.

¹⁷ De Handikappades Riksförbund, 1999.

1.6.3 *Principen att göra gott*

En grundläggande tanke för behandling inom hälso- och sjukvården är att behandlingsformen måste göra nytta. En teknik kan aldrig motiveras utan att det finns tydliga fördelar. Nyttospekterna varierar vid olika former av PGD och diskuteras lämpligast i samband med var och en av dessa former.

Vad som är gott är inte alltid entydigt. Det som är nyttigt för den ene är inte alltid nyttigt för den andre. Kulturell och social bakgrund kan påverka vad man betraktar som nyttigt och hur olika omständigheter från nyttyosynpunkt skall rangordnas i förhållande till varandra.

Allmänt kan sägas att PGD för diagnostik av anlag för allvarlig ärftlig sjukdom kan vara av stort värde för de berörda. Hittills gjorda internationella studier gällande PGS är inte helt tillförlitliga, men mycket tyder på att en användning av befruktade ägg utan kromosomavvikelse ökar chanserna för lyckad implantation och graviditet vid IVF-behandling. Bl.a. ESHRE framhåller vikten av forskning på området för att få ökad kunskap om vilka möjliga fördelar denna teknik kan ha innan den börjar tillämpas i större skala.¹⁸

1.6.4 *Principen om respekt för självbestämmande och integritet*

Få patientpar har hittills behandlats med PGD i Sverige. Om praxis ändras i något liberaliserande riktning skulle betydligt fler behandlingar komma att utföras. Att öppna för möjligheten att utföra PGS i syfte att diagnostisera kromosomavvikelse för kvinnor med fertilitetsproblem skulle markant öka användningen av tekniken.

Om utvecklingen går i denna riktning är det viktigt att de som behandlas får vägledning och information om vad tekniken innebär och vilka risker som finns. Från etisk synpunkt är det av central betydelse att patienter förstår att de kan tacka nej och inte bibringas uppfattningen att detta medför negativa konsekvenser, t.ex. att ett par skulle gå miste om chansen att få IVF-behandling om de inte vill låta sina ägg genomgå en genetisk undersökning.

Om tekniken erbjuds inom klinisk forskning måste givetvis informationen och samtycket leva upp till forskningsetisk standard.

1.6.5 *Principen att inte skada*

En behandling får inte medföra omotiverade risker för att den som genomgår behandlingen skadas. PGD innefattar flera moment som bör uppmärksammas från den synpunkten. Det gäller själva den IVF-behandling som är en förutsättning för PGD (se vidare nedan). Det gäller vidare den biopsi som görs vid PGD. Hittills har man inte kunnat konstatera någon risk för skada på ägget i det sammanhanget, men erfarenheterna är begränsade. Det är möjligt att det t.ex. finns en liten risk för missbildningar, liksom för skador som ger sig till känna senare i livet eller i en senare generation.¹⁹

Lindrigare skador kan motivera att tekniken bör förfinas, medan allvarliga skador utgör ett argument mot metodens användning. Eftersom riskerna fortfarande är svårbedömda talar mycket för en restriktiv tillämpning.

¹⁸ ESHRE, 2002, sid. 4-5.

¹⁹ Ingerslev HJ et al. 2002, sid. 31ff. ESHRE, 2001. Munthe, C. 1999, sid. 160.

Vanligtvis plockas fler ägg från kvinnan i samband med PGD än vid ”vanlig” IVF eftersom antalet friska embryon är mindre och själva biopsi-momentet kan misslyckas. Hormonbehandlingen som görs i syfte att få fram fler ägg för befruktning kan innebära en ytterligare påfrestning för kvinnan. Med tanke på de potentiella fördelar tekniken kan tänkas ha för par med fertilitetsproblem kan lidandet i samband med hormonbehandlingarna väga mindre tungt.

Behandlingen kan också misslyckas vilket kan leda till stor besvikelse för paret. Det är således viktigt att bereda de som är inblandade på att så kan ske.

1.6.6 Rättvisprincipen

Det finns flera olika rättvisekrav och principer. I detta sammanhang avser kravet på rättvisa i första hand hur personer behandlas och hur resurser fördelas.

Den grundläggande idén i kravet på rättvisa är att lika skall behandlas lika, och utifrån detta är det omoraliskt att särbehandla vissa grupper om det inte finns etiskt relevanta skillnader dem emellan. Detta är ett formellt krav som behöver kompletteras med kriterier på vad som är relevanta likheter och skillnader.

Väljer man vilken av två personer som skall få en behandling och det finns goda skäl att tro att behandlingen bara gör nytta för en av patienterna, och att den andra riskerar skador eller biverkningar, så är detta relevanta skillnader mellan patienterna. Givetvis begås ingen orättvisa om då bara en av patienterna får behandlingen. Vad som är etiskt relevanta skillnader är dock inte alldeles lätt att exakt ange, och synen på detta kan ändras över tid.

Det är viktigt att skilja mellan ideal och verklighet. ”Lika lön för lika arbete” och ”rätt till samma vård oberoende av bostadsort” är exempel på rättvisekrav av den typ som här diskuteras. Det kan föreligga bred enighet om dessa principer men finnas olika åsikter om hur de tillämpas i praktiken.

Rättvisetanken är en väsentlig utgångspunkt i alla prioriteringsdiskussioner. I 2 § hälso- och sjukvårdslagen slås fast att målet för hälso- och sjukvården är en god hälsa och en vård på lika villkor för hela befolkningen samt att vården skall ges med respekt för människors lika värde och den enskilda människans värdighet. Den som har det största behovet skall ges företräde till vården.

Prioriteringsresonemang är av betydelse för bedömningen av om nya behandlingsmetoder skall erbjudas. Prioriteringsdelegationen har diskuterat olika principer som grund för hur prioriteringen skall ske.²⁰

Vad gäller PGD kan man diskutera denna nya behandlingsform utifrån flera perspektiv. I förhållande till en inledd graviditet följt av fosterdiagnostik och sedermera abort, besparar den de inblandade från prövningar. Från kostnadssynpunkt innebär PGD för allvarlig ärftlig

²⁰ SOU 2001:8, Prioriteringar i vården. Perspektiv för politiker, profession och medborgare. Slutbetänkande från Prioriteringsdelegationen, kap 2. Definitioner i enlighet med Prioriteringsdelegationens etiska plattform: Människovärdesprincipen: Alla människor har lika värde och samma rätt oberoende av personliga egenskaper och funktioner i samhället. Behovs –solidaritetsprincipen: Resurserna bör fördelas efter behov. Kostnadseffektivitetsprincipen: Vid val mellan olika verksamheter eller åtgärder bör en rimlig relation mellan kostnader och effekt, mätt i förbättrad hälsa och förhöjd livskvalitet, eftersträvas.

sjukdom samtidigt – förutom kostnaden för själva diagnostiken – att IVF-resurser tas i anspråk.

Utifrån människovärdesprincipen samt behovs- och solidaritetsprincipen finns det vidare goda skäl att tillåta klinisk forskning för att utröna behandlingsformens potential för ofrivilligt barnlösa. Om behandlingen sedan visar sig fungera kan metoden vara ekonomiskt försvarbar genom att IVF-behandlingen blir mer effektiv. Inom ramen för IVF-behandling kan PGS således framstå som väl motiverad utifrån ett prioriteringsresonemang. Men mot bakgrund av att ofrivillig barnlöshet och IVF behandling i dagsläget enligt vad Riskdagen uttalat skall vara ett lägre prioriterat område inom hälso- och sjukvården, finns det däremot knappast skäl att ytterligare resurser läggs på denna sektor då det finns andra sektorer inom hälso- och sjukvården som har högre prioritet.²¹

1.6.7 Särskilt om könsbestämning

Frågan om könsurval aktualiseras genom användning av PGD. PGS innebär som regel analysera av könskromosomerna, vilket medför att man kommer att veta kön på de befruktade ägg som undersöks. Redan idag erbjuder vissa fertilitetskliniker i USA PGS med val av kön inkluderat i priset.²² Också i Europa har tekniken börjat användas för könsbestämning utan medicinsk indikation.²³

Då rådet 1996 behandlade informationsfrågor i samband med fosterdiagnostik, diskuterades frågan om utlämnande av uppgifter om fostrets kön i de fall uppgiften saknar medicinsk betydelse. Rådet ansåg att information om fostrets kön skall kunna lämnas ut i samband med fosterdiagnostik. Information om fostrets kön borde dock inte automatiskt erbjudas men om informationen efterfrågas måste den lämnas ut. Rådet grundade dessa ställningstaganden på rätten till självbestämmande. Allmänheten skall kunna lita på att sjukvården inte undanhåller väsentlig information från dem som är berörda.²⁴ Enligt gällande rätt har patienter rätt att få tillgång till fullständig information om de svar som en undersökning ger.²⁵

Vid en förfrågan har läkaren således inte rätt att neka föräldrar att ta del av resultatet. Får läkaren i denna situation låta paret välja kön på det befruktade ägg som skall implanteras? Får läkaren neka? Som det fungerar i dag bör läkare vid återförandet av ett befruktat ägg, göra ett slumpmässigt val mellan tillsynes potentiellt livsdugliga ägg.

Icke medicinskt motiverad könsselektion försvaras av vissa. Det argument som främst talar för är de blivande föräldrarnas rätt till självbestämmande.²⁶ Ett av de främsta argumenten mot är att man passerar en tydlig gräns, eftersom val av kön innebär val av egenskap. Tillåter man

²¹ Riksdagen ställde sig år 1997 bakom det förslag som lagts fram i proposition 1996/97:60 om prioriteringar inom hälso- och sjukvården. I denna sägs att behandling av ofrivillig barnlöshet bör höra till prioriteringsgrupp III, dvs. den näst lägsta prioriteringsgruppen.

²² ”Sex selection with 99.9% guarantee of chosen gender including genetic ‘normalacy’ aneuploidy studies”, (http://www.fertility-docs.com/fertility_fees.phtml , http://www.fertility-docs.com/fertility_gender.phtml).

²³ ESHRE, 2001.

²⁴ Statens medicinsk-etiska råd, *Ang. information i samband med fosterdiagnostik*, 1996.

²⁵ Hälso- och sjukvårdslagen (1982:763), 2 a § 2 ”Hälso- och sjukvården skall bedrivas så att den uppfyller kraven på en god vård. Detta innebär att den särskilt skall bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet.” Enligt sekretesslagen (1980:100) är det endast under mycket särpräglade och specificerade förhållanden som sjukvården har rätt att undanhålla den enskilde information om honom eller henne själv. Regeringsformen, 2 kap 1 § p 2, tillförsäkrar den enskilde informationsfrihet gentemot det allmänna.

²⁶ Mc Carthy, D. 2001, sid. 302-307.

val av kön finns det risk för ytterligare indikationsglidning inom PGD, t.ex. när/om det blir möjligt att välja andra egenskaper. Ett annat motargument är att könselektion skulle vara könsdiskriminerande.

1.6.8 S.k. indikationsglidning

Synen på reproduktion har förändrats över tid. PGD förstärker ytterligare en teknifierad syn på, och kontroll av, människans reproduktion, som på sikt kan komma att förändra vår syn på föräldraskap och människovärde.

Användandet av denna teknik kan på sikt komma att påverka reproduktiva val. Den kan speciellt tänkas locka äldre kvinnor att, trots att de inte direkt behöver IVF-behandling, ändå välja detta för att få tillgång till PGD; de kan då genomgå sin graviditet med minskad risk och oro för kromosomavvikelse och samtidigt slippa fostervattenprov. Att möjligheten finns kan också tänkas uppmuntra en senareläggning av graviditet. Den storskalighet och rutinmässighet som PGS, dvs. PGD som screening, skulle kunna innebära, kan medverka till att steget till positiv selektion, dvs. val av egenskap, inte blir så långt.

2 PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar

2.1 *Reglering m.m.*

Den reglering som finns beträffande PGD för allvarliga ärftliga sjukdomar är den som ovan beskrivits.

2.2 *Tidigare ställningstagande från Statens medicinsk-etiska råd*

Rådet behandlade PGD i ett preliminärt yttrande och i en efterföljande promemoria år 1992. Där rekommenderas inte PGD som klinisk rutin, främst eftersom man vid denna tid inte hade kunskap om vilka medicinska risker som analysen innebar för det blivande barnet. Rådet ansåg dock att PGD, med hänvisning till metodens potential att tillgodose starka behov hos föräldrarna, var etiskt försvarbar att erbjuda inom klinisk forskning efter godkännande i forskningsetisk kommitté. Det skulle dock enbart erbjudas föräldrapar som behandlades för ofrivillig barnlöshet och vars blivande barn löpte risk att drabbas av allvarlig ärftlig sjukdom.

2.3 *Överväganden*

Allmänt

PGD aktualiserar konflikten mellan

å ena sidan

- intresset för föräldrar att få friska barn

å andra sidan

- kravet på respekt för människovärdet,
- en oro för de möjliga samhälleliga konsekvenser användningen av PGD-tekniken på sikt kan skapa samt
- en osäkerhet rörande möjliga medicinska risker för det blivande barnet.

PGD används som ovan framgått numera kliniskt inom de ramar Riksdagens linjer anger. Rådet anser att denna användning principiellt sett är etiskt acceptabel när det finns tillräckligt starka behov från föräldrarnas sida. Rådet vill dessutom peka på de fördelar som finns med PGD jämfört med traditionell fosterdiagnostik:

- PGD kan bespara paret/kvinnan lidande, eftersom de slipper en eventuell framtida selektiv abort.
- Ett par med allvarlig genetisk sjukdom kan ingå graviditet med reducerad risk och oro.
- PGD har tydliga abort-etiska fördelar framför traditionell fosterdiagnostik under förutsättning att fostret tillmäts ett högre skyddsvärde än ett befruktat ägg.

Det starkaste argumentet mot PGD har ytterst sin grund i att metoden är så effektiv att den kan drivas för långt. Eftersom man väljer befruktade ägg före implantering, kan icke önskvärda egenskaper och sjukdomar väljas bort på med större precision än genom traditionell fosterdiagnostik – dels för att flera ägg i taget finns tillgängliga, dels för att det kan vara lättare att acceptera PGD än fosterdiagnostik följt av abort.

Det kan vid allvarlig ärftlig sjukdom finnas risk för att PGD används i eugeniska syften, till skillnad från vid fosterdiagnostik och eventuell abort, eftersom PGD kan uppfattas som ett mindre allvarligt ingrepp. Det bör i det sammanhanget dock framhållas att PGD förutsätter IVF och att den behandlingen är relativt komplicerad. Den innebär ett flertal hormonbehandlingar och ofta flera IVF-försök innan en graviditet kommer till stånd.

Ännu en omständighet att beakta är den risk för kommersialisering som föreligger. I takt med att PGD-tekniken utvecklas kommer den sannolikt att finnas tillgänglig i allt större utsträckning och den kan mycket väl komma att ingå som rutinmetod i samband med IVF. (PGD erbjuds idag rutinmässigt vid många privata IVF kliniker i USA.)

PGD-metodens selektiva drag i förening med kommersialiseringen av reproduktionen inger alltså farhågor. Idag är kön och s.k. HLA-typning möjliga val, snart kanske andra egenskaper är möjliga att förutsäga. Allt detta kan anföras som skäl för en strikt reglering av teknikens tillämpning.

Det har visat sig att de av Riksdagen antagna riktlinjerna, som hittills varit styrande för användningen av PGD i Sverige, inte fungerar tillfredställande. Det har framgått av redovisningen ovan. Som en följd av detta har ESPGD-gruppens förslag förts fram. Dess riktlinjer är mer flexibla genom att enskilda sjukdomars allvarlighetsgrad inte ensamma är tänkta att avgöra om PGD bör erbjudas eller inte. Gruppens förslag innefattar samtidigt en fortsatt begränsning av verksamheten.

Rådet instämmer i stort sett i gruppens allmänna slutsatser rörande PGD. Tekniken bör dock vara reserverad för diagnostik av allvarliga ärftliga genetiska sjukdomar.

Rådet anser mot den angivna bakgrunden att kravet i Riksdagens riktlinjer att endast sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns bör förändras och förtydligas. Sammantaget bör följande allmänna förutsättningar gälla.

- PGD får användas för par
 - som bär på en specifik, allvarlig monogen eller kromosomal ärftlighetssjukdom,
 - som innebär hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada.
- PGD skall endast få inriktas på att barnet inte skall arva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga.
- PGD skall inte få användas för val av egenskap.

Vad gäller de tillstånd som bör kunna motivera PGD är det således rådets uppfattning att metoden i förhållande till nuvarande riktlinjer även bör kunna komma ifråga beträffande tillstånd som inte med nödvändighet leder till tidig död, liksom beträffande svåra tillstånd där viss behandling finns att tillgå, men där denna endast erbjuder begränsad lindring.

Behandling med PGD förutsätter att det aktuella paret är väl införstått med den aktuella sjukdomen/skadan, risken för att denna ärvs, de möjligheter till behandling och annat stöd som finns för ett barn som föds med anlaget samt med vad behandlingen innebär. Par som tagit till sig informationen och fortsätter efterfråga PGD kan komma ifråga för behandlingen.

Behandling bör endast få inriktas på att förebygga det tillstånd som föranleder den. Könbestämning skall t.ex. endast få göras om det är medicinskt motiverat. PGD bör ej tillåtas annat än då diagnosen framstår som säker.

Verksamheten bör vara föremål för fortlöpande tillsyn. För att tillgodose behovet av att utvecklingen på detta område noga följs upp bör alla ärenden där PGD kommer till användning rapporteras till Socialstyrelsen.

Rådet anser sammanfattningsvis att det behövs en rättslig reglering särskilt för PGD. Den bör bygga på de principer som angetts ovan. Det ankommer – med tanke på att den rättsliga regleringen är föremål för särskild utredning inom kommittén om genetisk integritet – inte på rådet att närmare precisera hur en sådan reglering bör utformas, men en ordning som kan övervägas är att Socialstyrelsen ges ett bemyndigande i lag att formulera föreskrifter för verksamheten samt ges ett tillsynsansvar.

3 Preimplantatorisk genetisk screening (PGS)

3.1 Allmänt

Preimplantatorisk genetisk screening, PGS, är en metod för att diagnostisera kromosomavvikelser i befruktade ägg innan dessa implanteras i livmodern. Den har lanserats i syfte att öka möjligheterna till framgång vid IVF-behandling i de fall där chansen till graviditet är kraftigt minskad, t.ex. på grund av hög ålder hos kvinnan eller tidigare upprepade missfall. I första hand eftersträvas en högre implantationsfrekvens, dvs. fler graviditeter. I andra hand eftersträvas färre missfall. Ett tredje syfte kan vara att undvika kromosomavvikelser hos det barn som föds.

En sammanfattning av de europeiska erfarenheterna från 1999-2001 har gjorts i European Society of Human Genetics and Embryologys (ESHRE) regi. Enligt den senaste årsrapporten utgjordes nära hälften av PGD-behandlingarna av screening för kromosomavvikelse, dvs. PGS.²⁷

3.2 Medicinsk bakgrund

IVF är den effektivaste behandlingsmetoden att hjälpa ofrivilligt barnlösa par att få barn, oavsett orsak till ofruktsamheten. Mellan 1994-1999 ledde 17-25 % av alla IVF-behandlingar (inklusive ICSI) till förlossning.²⁸ Andelen förlossningar per äggåterförande minskar påtagligt med stigande ålder hos kvinnan.²⁹

Om fler ägg återförs ökar chanserna till graviditet. Samtidigt ökar risken för flerbörd, dvs. att kvinnan föder tvillingar, trillingar etc. Flerbörd innebär en stor risk för barnen och en ökad risk för modern. I Socialstyrelsens Föreskrifter och allmänna råd rörande assisterad befruktning föreskrivs därför numera, som tidigare berörts, att endast ett ägg bör återföras.³⁰ Om endast ett ägg återförs följer av det sagda att graviditetschansen minskar.

3.3 PGD i syfte att öka chansen till lyckad behandling av ofrivillig barnlöshet

Kromosomavvikelser anses vara en huvudorsak till att ett befruktat ägg inte är livsdugligt. Genom PGD kan man undersöka om kromosomantalet avviker från det normala. Även förändringar bestående av skadade eller omkastade delar av kromosomer kan upptäckas. Nya

²⁷ ESHRE, 2001. ESHRES:s studier omfattar inte alla genomförda PGD inom Europa, utan till dem rapporterade PGD fall. 24 olika center ingår i rapporterat material 199-2001. För år 2001 ingår material från 12 center.

²⁸ Socialstyrelsen, Epidemiologiskt centrum, Assisterad befruktning 1999, Statistik, sid. 24.

²⁹ Enligt Socialstyrelsens statistik för år 1999 gällande antal förlossningar per äggåterförande, ledde ca 30% av äggåterförandena i åldersspannet 20-35 till förlossning, i åldersspannet 35-39 ledde ca 24% till förlossning och i åldergruppen kvinnor över 40 år ledde i snitt 10% till förlossning.

³⁰ SOSFS 2002:13 (M), Assisterad befruktning, 9 kap. Antal ägg som får föras in i en kvinna, 1§.

skandinaviska studier har visat att om ägg ser skadade ut är sannolikheten stor att detta beror på kromosomavvikelser.³¹ Utvecklingen innebär sannolikt att alla kromosompar så småningom kommer att kunna analyseras.

Hittills har man inte konstaterat någon ökad risk i samband med själva PGD-tekniken. Kunskapen är dock begränsad och man kan inte utesluta en marginellt ökad risk för t.ex. missbildningar.

Könskromosomavvikelsen Turners syndrom är en av de vanligaste kromosomavvikelserna. Avvikelsen medför även en betydande missfallsrisk, vilket gör den intressant att inkludera i analysen, trots att den alltså även ger information om kön.

3.4 PGD som alternativ/komplement till fosterdiagnostik

Vid fosterdiagnostik med kromosomanalys är Downs syndrom (trisomi 21) den dominerande diagnosen och också den vanligaste anledningen till att gravida kvinnor i det sammanhanget väljer abort.³²

Aborter av foster med Downs syndrom ökar, visar statistik från Socialstyrelsens missbildningsregister. Ökningen sker även i åldersgruppen 30-35 år, en grupp som inte rutinmässigt erbjuds fostervattenprov. Men denna ökning beror på att allt fler barn föds av kvinnor i den åldern; det är således inte en indikation på att sannolikheten att få barn med Downs syndrom i detta åldersspann har ökat.³³

I den svenska diskussionen har framhållits att det primära syftet med PGS är att söka efter normala befruktade ägg i syfte att förbättra chanserna till graviditet. PGS kan emellertid också ses som ett alternativ till fosterdiagnostik i syfte att undvika en eventuell framtida selektiv abort av foster med t.ex. Downs syndrom, trisomi 13 och trisomi 18. Detta är också vad som framgår av internationella studier samt av Europaparlamentets betänkande om humangenetikens etiska, juridiska, ekonomiska och sociala följder.³⁴

3.5 Internationella studier m.m. rörande PGS

Hittills genomförda studier (huvudsakligen i USA) ger inga entydiga svar på frågan om PGS verkligen förbättrar graviditetsutfallet, dvs. om implantationsfrekvensen ökar och antalet missfall sjunker.

Det finns dock indikationer på att effektiviteten förbättras ju fler kromosomer man undersöker.³⁵ Avvikelser i antalet kromosomer blir vanligare med stigande ålder hos kvinnan.³⁶ Gruppen äldre kvinnor med ganska liten chans till framgångsrik IVF-behandling kan således förbättra sina chanser genom PGS. Utvecklingen tycks gå mot en alltmer kvalificerad PGD-baserad screening. Man kan utgå ifrån att PGS bara är ett första steg på

³¹ Hardarson et al, 2001, sid. 313-318.

³² Genetik och Genteknik i hälso- och sjukvården, SoS-rapport 1999:12, sid. 27.

³³ Socialstyrelsens missbildningsregistrering 2000.

³⁴ Munné 2002. Europaparlamentet, Tillfälliga utskottet för humangenetik och annan ny teknik inom den moderna medicinen, 2001, sid. 52-53.

³⁵ Gianaroli et al fick signifikant bättre implantationsfrekvens då man undersökte 8 kromosompar, istället för 5 (1999).

³⁶ Munné anser sig ha stöd för att särskilt rekommendera PGS för kvinnor över 37, och då med 8 eller 9 kromosompar (2002). Det rapporteras också att antalet barn födda med kromosomavvikelser efter PGS endast är 0,8 % mot 3,2 % i en åldersmatchad kontrollgrupp. Det tydligaste utfallet av PGS för kvinnor över 37 år tycks alltså vara att antalet barn födda med kromosomavvikelser sjunker med 75 %.

vägen mot allt effektivare metoder. Forskare är sysselsatta med att utveckla tekniker för att göra en fullständig bestämning av kromosomantalet och av avvikelser.³⁷ En sådan teknik CGH (Comparative Genomic Hybridisation) används redan i forskning.³⁸

I en rapport om assisterad befruktning, rekommenderar en expertgrupp inom WHO ytterligare klinisk forskning rörande möjligheterna att genom PGD upptäcka kromosomavvikelser.³⁹

ESHRE Ethics Task Force har yttrat sig angående PGD och kort berört PGS. Syftet med PGS beskrivs vara att öka den reproduktiva effektiviteten vid IVF. Det påpekas att denna teknik ännu inte utövats i större skala, varför det krävs ytterligare kunskap innan tekniken bör komma till mer omfattande användning.⁴⁰

3.6 Reglering m.m.

Då de nu gällande riktlinjerna för PGD antogs av Riksdagen år 1994 var det inte aktuellt att använda PGD i syfte att utöka graviditetschanserna vid ofrivillig barnlöshet. Riksdagen tog endast ställning till PGD som alternativ till fosterdiagnostik. Riktlinjerna anger tydligt att PGD endast får användas med stor restriktivitet och endast för par med anlag för någon svår genetiskt betingad sjukdom eller kromosomavvikelse, och att diagnosen skall inriktas mot allvarliga, progressiva, ärftliga sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. PGS, som ju är liktydigt med rutinmässig PGD för vissa ändamål, är knappast förenlig med riktlinjernas grundsyn.

Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin förbjuder val av kön inom reproduktionstekniken med undantag för fall där allvarliga ärftliga sjukdomar kan undvikas.⁴¹ Att analysera könskromosomer utifrån andra motiv kan således strida mot Europarådets konvention.

I Sverige är könsbestämning inte reglerat i lag, men i enlighet med proposition 1994/95:142 och Socialstyrelsens riktlinjer får könsbestämning endast göras som led i diagnostik av könsbundna ärftliga sjukdomar där bot eller behandling saknas.⁴²

3.7 Tidigare ställningstagande från Statens medicinsk-etiska råd

Rådet ansåg i yttrandet *Assisterad befruktning* 1995 att det är etiskt försvarbart att genom medicinska åtgärder försöka komma till rätta med hinder för befruktning och graviditet, med hänvisning till godhetsprincipen och principen om att minska lidande. Men alla de medel, som skulle kunna användas, behöver för den skull inte vara etiskt acceptabla. Rådet påpekade i samband med detta att varje ny tillämpning av tekniker för fortplantning därför måste prövas etiskt.

³⁷ Enligt Munné 2002.

³⁸ T.ex. vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

³⁹ *Current Practices and Controversies in Assisted Reproduction*, WHO, Oktober 2002, sid. 378.

⁴⁰ ESHRE, 2002, sid. 4-5.

⁴¹ Convention on Human Rights and Biomedicine, 4, IV 1997, chapter IV article 14.

⁴² SoS, 1999, Genetik och Genteknik i hälso- och sjukvården, sid. 29-30.

3.8 Överväganden

Allmänt

Det grundläggande etiska problemet med PGS är konflikten mellan

å ena sidan

- intresset av framgångsrik behandling av ofrivillig barnlöshet,

å andra sidan

- kravet på respekt för människovärdet och
- en oro för de samhälleliga konsekvenser användningen av denna teknik på sikt skulle kunna skapa.

Upplevelsen av att inte kunna få ett önskat barn kan leda till kriser i samlivet och ge upphov till ogynnsamma sociala och psykologiska följdverkningar, som i vissa fall kan kräva behandling. 250 000 par uppskattas i Sverige vara drabbade av infertilitetsproblem.

I dagsläget finns en tendens att antalet ofrivilligt barnlösa stiger på grund av att av familjebildningen kommer senare i livet. Med tanke på att svårigheterna att lyckas med IVF-behandling ökar i takt med kvinnans ålder kan det tänkas att PGS i framtiden skulle kunna komma att spela en stor roll i samband med assisterad befruktning.

Som framgång ökar chansen för framgångsrik IVF-behandling om flera befruktade ägg implanteras. Detta medför samtidigt risk för flerbörd, något som i sig innebär påtagliga risker för såväl barn som moder. Här föreligger således en tydlig målkonflikt med etiska dimensioner. Varje medicinsk-teknisk landvinning som kan minska det spänningsförhållande som därvid råder är därför angelägen att pröva. Förhoppningen är att man genom PGS kan öka graviditetschansen vid implantering av endast ett befruktat ägg.

Att erbjuda PGS för par med IVF-indikation skulle vid sidan om möjligheten att öka chanserna till graviditet också ha andra fördelar. Kvinnor över 35 år, vilka har en ökad risk för kromosomavvikelse, erbjuds i dag fostervattenprov med syfte att kontrollera om fostret har en kromosomskada. Då sådan konstateras föreligger möjligheten till preventiv selektion genom abort. Med PGS skulle kvinnan kunna inleda graviditeten med minskad risk och oro, slippa göra fostervattenprov och slippa genomgå en eventuell framtida selektiv abort. Om par med infertilitetsproblematik genomgår IVF och får tillgång till PGS, får behovet av fosterdiagnostik och eventuell selektiv abort för denna grupp därför antas kunna minska, även om betydelsen av en sådan effekt är osäker.

Såväl godhetsprincipen som principen att minska lidande talar alltså för PGS i dessa former.

I samband med IVF befruktas flera ägg för att öka möjligheterna att få fram ett ägg lämpligt för implantation. För närvarande bedöms de befruktade äggen morfologiskt, dvs. de studeras genom ljusmikroskop i syfte att välja ut de ägg som för ögat ser ut att ha en normal utveckling. Genom PGS diagnosticeras i stället de befruktade äggen genetiskt. På så sätt får man fram de ägg med störst potential att överleva; de med kromosomavvikelse väljs bort. Tekniken i sig medför således inte att någon ytterligare gräns överskrids beträffande

förstörelsen av befruktade ägg, jämfört med vad som redan är praxis vid IVF. Skillnaden är att urvalet blir mer träffsäkert.

PGS som led i behandling av ofrivillig barnlöshet syftar under inga omständigheter till att sortera bort en viss typ av människor utan till att öka möjligheterna att ett barn alls skall komma till. Så betraktad innebär selektionen inte ett hot mot människovärdet.

När tekniken används som ett alternativ till fosterdiagnostik, dvs. för att spåra kromosomavvikelser som skulle kunna leda till ett abortbeslut senare i processen, är syftet däremot en eventuell bortselektering som kan hävdas påverka människovärdet. Hänsyn måste emellertid då tas till att denna selektering är möjlig på fosterstadiet och att den inte är tänkt att användas annat än som led i behandling av ofrivillig barnlöshet. En samlad etisk bedömning utifrån det enskilda paret's situation, med barnlöshetsproblematiken i botten, tenderar därför att leda mot att PGS i detta syfte kan vara motiverad.

Men självfallet måste det, om metoden skall kunna tillåtas, ställas stränga krav på tillämpningen för att motverka diskriminerande effekter. Om PGS enbart erbjuds och tillämpas för par som genomgår IVF på grund av ofrivillig barnlöshet är faran och oron för diskriminering och eugenik svagare, eftersom tekniken då inte används med avsikt att sortera bort en viss typ av människor. Om det från statsmakternas sida dessutom uttryckligen framhålls att en sådan utsortering inte är ett godtagbart skäl för utvidgning av teknikens användning torde risken att ett godtagande av tekniken skulle signalera eugeniska värderingar vara mycket liten. Detta utesluter dock inte att enstaka människor med funktionsnedsättningar ändå kan uppleva obehag av att PGS de facto innebär en bortsortering av embryon med kromosomavvikelser.

Rådet anser, liksom tidigare, att det är etiskt försvarbart att genom medicinska åtgärder försöka komma till rätta med fysiologiska hinder för befruktning och graviditet, med hänvisning till godhetsprincipen och principen om att minska lidande. Det betyder inte att alla medel och metoder som skulle kunna användas är etiskt acceptabla. Eftersom det finns risk för indikationsglidning är det viktigt att kunna sätta stopp vid varje steg genom samhällelig granskning. Varje ny tillämpning av tekniker för fortplantning bör därför etiskt prövas så att de inte enbart styrs av nya medicinska och tekniska möjligheter. Det är således viktigt att få en rättslig reglering av PGD och dess olika tillämpningsformer, liksom att det inom kliniska forskningsprojekt av denna art finns tydliga regler för fortlöpande granskning.

I rådande kunskapsläge anser rådet inte att det är lämpligt att PGS blir rutinmässigt förfarande. Innan man kan göra en fullständig etisk bedömning behövs forskning och resultat som visar vilka möjliga fördelar respektive nackdelar denna teknik kan ha ur medicinskt, etiskt och samhälleligt perspektiv. Vid sidan om den medicinska forskningen bör således också samhällelig och etisk forskning bedrivas, som belyser PGS allsidigt.

Mot denna bakgrund anser rådet att PGS för närvarande kan vara etiskt godtagbar inom klart definierade forskningsprojekt som föregåtts av etisk bedömning i en forskningsetisk nämnd. En förutsättning för godkännande är att PGS erbjuds enbart kvinnor som lider av ofrivillig barnlöshet, i syfte att öka deras chanser att få barn. Den kliniska forskningen bör inriktas på grupper av kvinnor med särskilt låga chanser till graviditet där det finns särskild anledning att tro att behandlingen skulle öka chanserna. För att tillgodose behovet av att utvecklingen på detta område noga följs upp bör ärenden av detta slag rapporteras till Socialstyrelsen.

4 Övriga användningsområden

PGD-tekniken är jämförelsevis ny. Det är troligt att den kan aktualiseras i ytterligare omfattning än vad som ovan berörts. Utvecklingen kommer att fordra fortsatta etiska ställningstaganden. Redan nu diskuteras s.k. PGD/HLA. Med detta avses försök att genom PGD-teknik hjälpa föräldrar till ett svårt sjukt barn att försöka få ett syskon med en sådan genupsättning att det skulle kunna bli donator. Enstaka fall av denna form av PGD har tillämpats i världen.⁴³

Rådet har fört ingående diskussioner om detta och funnit att det finns skäl till försiktighet. PGD/HLA öppnar förvisso för behandlingsmöjligheter i mycket ömmande fall och tanken på att använda metoden bör därför inte avvisas. Det råder emellertid betydande osäkerhet kring tekniken, bl.a. avseende de risker den kan inrymma och utsikterna till framgång. Metoden väcker etiskt svårbedömda frågor. Rådet kommer därför att fortsätta sin diskussion i detta ämne.

⁴³ HLA-typning av ägg genom PGD har förekommit i USA. År 2000 föddes det första ”donatorbarnet”, Adam Nash. Adam Nash tillkom efter PGD delvis med syfte att bli benmärgsdonator till sin syster. Systemen led av fanconi anemi, en ovanlig ärftlig genetisk blodsjukdom med dödlig utgång. För att hon skulle överleva krävdes en benmärgstransplantation. En sådan genomfördes genom donation från hennes nya broder och hon botades därmed (Verlinsky, Y., Rechitsky, S., Schoolcraft, W., Strom, C., Kuliev, A. 2000, Vol. 1, No. 2: 31).

5 Reservation och särskilda yttranden av Chatrine Pålsson (kd) ledamot och Daniel Brattgård sakkunnig

1. Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD)

I enlighet med rådets majoritet anser vi att det borde införas en rättslig reglering för PGD. Till skillnad från rådet anser vi att det borde stiftas en ramlag för PGD i enlighet med de riktlinjer som en enig riksdag beslutade om 1995 (bet. 1994/95:SOU18):

"preimplantatorisk diagnostik måste användas med stor restriktivitet och endast för par med anlag för någon svår genetisk betingad sjukdom eller kromosomavvikelse. Diagnostiken skall inriktas mot allvarliga, progressiva, ärftliga sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. Könsbestämning skall endast få göras om det är medicinskt motiverat."

2. Preimplantatorisk genetisk screening (PGS)

I motsats till rådets majoritet anser vi att preimplantatorisk genetisk screening inte bör introduceras inom forskning. Preimplantatorisk genetisk screening (PGS) är en metod för att diagnostisera kromosomavvikelser i befruktade ägg innan dessa planteras in i livmodern. Metoden syftar till att öka möjligheterna till graviditet vid IVF-behandling, då kromosomavvikelser anses vara en huvudorsak till att ett befruktat ägg inte blir livsdugligt. Det vore minst sagt besynnerligt att introducera denna nya teknik som de facto enbart är tänkt att användas av fertilitetsskäl.

Motivering

Det huvudsakliga motivet för våra ställningstaganden är människovärdesprincipen. Människolivets okränkbarhet borde vara en övergripande värdeorientering för allt samhällsarbete. Som sådan bör den också prägla ramarna och reglerna på det medicinsketiska området.

Gentekniken tvingar oss till grundläggande och svåra etiska ställningstaganden, som både beror av och kommer att påverka vår syn på människan och livet. Inför denna utveckling är det viktigt att alla medborgare ska kunna vara med om att i demokratiska former söka utforma ramar för hur den här kunskapen ska användas. Det kan inte överlåtas till några få experter.

Det är därför nödvändigt att diskutera och ta ställning till de här frågorna. Huvuduppgiften är, enligt vår mening, att slå vakt om människovärdet och bevaka att enskilda människor inte kränks.

En strävan efter perfektionism - det perfekta samhället, den perfekta människan - är alltid riskfylld. Vi måste måna om att slå vakt om ett samhälle med mångfald, med pluralism. Man är inne på farliga vägar om staten sanktionerar att människor sorteras ut med hänsyn till egenskaper eller sjukdom/handikapp likaväl som en utsortering efter exempelvis kön och ras.

av Sture Gustafson, sakkunnig

Med anledning av SMER:s ställningstagande till preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) vill jag ange följande:

PGD kan ses som skilda frågekomplexet: PGD – allmänt, PGS och PGD-HLA. Man kan komma till skilda ståndpunkter i olika delfrågor; ett ja till vidgade indikationer för PGD innebär inte att man också måste acceptera PGS och/eller PGD-HLA. Eftersom SMER inte kommit fram till slutgiltigt ställningstagande till PGD-HLA utesluter jag detta ur mitt särskilda yttrande.

1. PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar:

I rådets överväganden tydliggörs konflikten mellan å ena sidan *önskan hos föräldrar som tidigare fått barn med allvarlig ärftlig sjukdom att få friska barn*

och å andra sidan *respekt för fundamentala värden, såsom människovärdet, oro för vart tekniken kan leda samt osäkerhet rörande de medicinska riskerna för det blivande barnet.*

Konflikt finns också inom handikapprörelsen. Förbund, som företräder människor med ärftliga och allvarliga medicinska funktionshinder, har länge framhållit att de riktlinjer som Riksdagen antagit för PGD är alltför restriktiva. Exempelvis nekade PGD för föräldrar som är anlagsbärare för cystisk fibros, vilket har lett till att fosterdiagnostik med selektiva abort blivit deras enda alternativ.

Andra förbund, som tagit kraftfullt avstånd från utsorterande fosterdiagnostik, har i konsekvens härav motsatt uppfattning. Om selektionen företas på embryon eller på foster saknar principiell betydelse.

Rådet grundar sina slutsatser på tidigare ställningstaganden angående de befruktade äggens moraliska ställning. Den går, vilket redovisas i rådets PM, ut på att det befruktade ägget har ett visst skyddsvärde, vilket gradvis ökar under grossessens lopp. Då fostret kan vara livsdugligt utanför moderns kropp övergår skyddsvärdet till människovärde.

Mot den slutsatsen har jag starka invändningar: Människovärdet kan inte på detta sätt graderas. Människan är från allra första stadiet i sin utveckling en person. *Man erhåller inte människovärde gå grund av något utan i kraft att vara någon.* Om människovärde vore knutet till "livsduglighet", skulle också människovärdet i livets slutskede reduceras till skyddsvärde då "livsduglighet" inte föreligger.

Det befruktade ägget är tveklöst en del av den mänskliga familjen. Det har potential att utvecklas till en unik mänsklig individ. Också ur den aspekten har embryot människovärde och obetingad rätt till skydd.

Det selektiva inslaget i PGD är uppenbart. Utifrån min hållning till embryot ter sig varje selektion omöjlig. Vi har inte rätt att välja människor eller förneka vissa utpekade grupper rätt till liv.

Av ovan nämnda skäl ställer jag mig inte bakom rådets slutsatser.

Samtidigt har jag förståelse för att familjer med ett ärftligt och allvarligt sjukt barn önskar ett friskt barn nästa gång. För dessa människor är SMER:s överväganden och ställningstaganden av värde.

2. Preimplantatorisk genetisk screening (PGS)

Det selektiva momentet är än mer iögonenfallande när det gäller PGS. Också här pekar SMER på konflikten mellan

å ena sidan *de ofrivilligt barnlösa parens intresse av framgångsrik IVF-behandling*

å andra sidan *risken för att respekten för människovärdet urholkas samt de samhällsliga konsekvenser användningen av PGS-tekniken på sikt kunde leda till.*

Rådet vidrör det selektiva inslaget i sina överväganden, men låter inte detta bli ett huvudargument i slutsatserna.

Utan att exakt veta var den samlade handikapprörelsen står i denna fråga, har jag känt en stor tveksamhet – i varje fall eftertänksamhet – från ledande personer inom handikapprörelsen. Särskilt gäller detta naturligtvis de förbund som klart motsätter sig prenatal diagnostik – exempelvis DHR.

En bortsortering av embryon sker vid all IVF-behandling. Här går man ett steg längre, undersöker embryot genetiskt. På vilket sätt och med vilka metoder ett embryo bortsorteras saknar principiell betydelse. Dock innebär PGS en bortsortering av en viss grupp människor – de med kromosomskador, bl.a. Downs syndrom, Turners syndrom etc. Detta kan på goda grunder ses som utslag av – eller leda till – ett ifrågasättande av människovärdet hos personer med kromosomavvikelse. Detta går då stick i stäv mot uppfattningen om alla människors lika värde, grundbulten i handikapprörelsens målsättning.

Rådets ställningstagande, att PGS inte bör bli rutin, motiveras med brister i kunskapsläget. Detta är förvisso sant, men huvudskälet borde vara momentet av selektion som är framträdande vid PGS. Utgår man ifrån detta kan inte heller den av SMER föreslagna försöksverksamheten underbyggas. Erfarenheten visar dessutom att försöksverksamheter tenderar att leda till att verksamheten ifråga permanentas.

Jag ansluter utifrån ovanstående inte till rådets slutsatser.

6 Källförteckning

- Adams K. E. (2002) "Ethical Considerations of applications of preimplantation genetic diagnosis in the U.S", World Congress on Medical Law, Book of proceedings II.
- Auerbach A.D. (1994) "Umbilical Cord Blood Transplants for Genetic Disease: Diagnostic and Ethical Issues in Fetal Studies", *Blood Cells* 20, sid. 303-309.
- Blennow, E.; Munthe, C., Wahlström, J., m.fl. (2002) "Förslag till etiska riktlinjer för preimplantatorisk genetisk diagnostik", *Läkartidningen*, nr 14, vol. 99,
- Comité Consultatif National d'Ethique pour les sciences de la vie et de la santé (2002) "Reflections Concerning an extension of Preimplantation Genetic Diagnosis", No 72.
- Convention on Human Rights and Biomedicine, 4, IV (1997), chapter IV article 14.
- Current Practices and Controversies in Assisted Reproduction* (2002) Report of a meeting on Medical, Ethical and Social Aspects of Assisted Reproduction held at WHO Headquarters in Geneva, Switzerland, 17–21 September 2001, sid. 378.
<http://www.who.int/reproductivehealth/infertility/index.htm>
- Dagens Forskning, mars (2003).
- De Handikappades Riksförbund (1999) "Remissyttrande över Genetik inom hälso- och sjukvården. En kunskapsöversikt och vägledning vid etisk bedömningar, 1998, SoS".
- Det Ethiske Råd (2003) "Vedrorende kunstig befruktning 3. del, Mikroinsemination og preimplantatoriskdiagnostik".
- ESHRE PGD Consortium Steering Committee (2001) "ESHRE Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) Consortium: Data collection III (May 2001)". *Human Reproduction* Vol. 17, No 1.
- ESHRE Ethics Task Force, Taskforce 5 (2002) "Preimplantation genetic diagnosis".
- ESHRE, (2003). "ICSI and IVF are safe- results from world's largest, longest running study", Press release, den 2 juli 2003.
- Europaparlamentet (2001) Tillfälliga utskottet för humangenetik och annan ny teknik inom den moderna medicinen, "Betänkande om humangenetikens etiska, juridiska, ekonomiska och sociala följder".
- Genetik och Genteknik i hälso- och sjukvården, SoS-rapport 1999:12.
- Gianroli L., Magli, M-C., Feraretti, A. & Munné, S. (1999) "Preimplantation diagnosis for aneuploidies in patients undergoing in vitro fertilization with a poor prognosis: identification of the categories for which it should be proposed." *Fertil. Steril.*, 72, 837-844.
- Hardarson et al. (2001) *Human reproduction*, Vol. 16: 313-318.

Human Fertilisation and Embryology Authority, (2001) "Opinion of the Ethics committee of the human fertilisation and embryology authority, Ethical issues in the creation and selection of preimplantation embryos to produce tissue donors." November 22.

Infertilas riksförening i Sverige (IRIS), <http://www.iris.y.se/>

Ingerslev HJ et al. (2002) *Preimplantationsdiagnostik – en medicinsk teknologivurdering. Medicinsk Teknologivurdering – puljeprojekter 2002; 2 (1).*

International Working Group on Preimplantation Genetics. Tenth anniversary of preimplantation genetic diagnosis. *J Assoc Reproductive Genetics* 2001; 18:64-70.

Kahn, J. P. (2002) "Should we be able to Choose our kids?"
<http://www.cnn.com/2002/HEALTH/08/19/ethics.matters/index.html>

Kant, I. *Grundläggning av Sedernas Metafysik*, Daidalos.

King, D. S. (1999) "Preimplantation genetic diagnosis and the 'new' eugenic", *Journal of Medical Ethics* 25:176-182.

Lundin, S. (1997) *Guldägget – Föräldraskap i biomedicinens tid.* .

McCarthy, D. (2001) "Why sex selection should be legal", *Journal of Medical Ethics*, 27:302-307.

Melle, M. V. (2002) "Prenatal diagnostics and embryo selection – Do we need more restrictions on reproductive freedom?", World Congress on Medical Law, Book of proceedings II.

Munné, S. (2002) "Preimplantation genetic diagnosis of numerical and structural chromosome abnormalities", *Reproductive BioMedicine Online* Vol. 4, No. 2:183-196.

Munthe, C. (1999) *Pure Selection: The ethics of Preimplantation Genetic diagnosis and Choosing Children without Abortion*, Acta Universitatis Gothoburgensis.

Nationalencyklopedin, band 14.

Nationaler Ethikrat, Germany (2003) Opinion on genetic diagnosis before and during pregnancy.

Nuffield Council on Bioethics (2002) *Genetics and human behaviour - the ethical context.*

Preimplantationsdiagnostik – en medicinsk teknologivurdering. Medicinsk Teknologivurdering – puljeprojekter 2002; 2 (1).

Prop. 1994/95:142

SBU-rapport nr 147 (2000) *Barn födda efter konstgjord befruktning (IVF).*

Shakespeare, T. (1999) "Losing the plot? Medical and activist discourses of contemporary genetics and disability", *Sociological Perspectives on the New Genetics*, ed. Conrad P. & Gabe J., Blackwell Publishers.

Socialstyrelsen (1999) Epidemiologiskt centrum, Assisterad befruktning, Statistik.

Socialstyrelsens missbildningsregistrering (2000).

SOSFS 2002:13 (M), Assisterad befruktning.

SoS-rapport 2000:4, Neurologiska funktionshinder hos barn födda efter provrörsbefruktning 1982-1995. SOU 1989:51, Den gravida kvinnan och fostret – två individer. Om fosterdiagnostik. Om sena aborter.

SOU 2001:8, Prioriteringar i vården. Perspektiv för politiker, profession och medborgare.

Staessen C., Van Assche E., Joris H., et al. (1999) "Clinical experience of sex determination by fluorescent in situ hybridisation for preimplantation genetic diagnosis." *Mol. Hum. Reprod.*, 5, 382-389.

Statens medicinsk-etiska råd (1995) Assisterad befruktning – synpunkter på vissa frågor i samband med befruktning utanför kroppen.

Statens medicinsk-etiska råd (1996) Ang. information i samband med fosterdiagnostik.

Strömberg m.fl. (2002) Neurological sequelae in children born after in-vitro fertilisation: a population based study, *Lancet*, 359: 461-65.

Tranöy, K. E. (1993) Medicinsk etik i vår tid, Studentlitteratur, Lund.

Verlinsky, Y., Rechitsky, S., Schoolcraft, W., Strom, C., Kuliev, A. (2000) "Designer babies – are they a reality yet? Case report: Simultaneous preimplantation genetic diagnosis for Fanconi anaemia and HLA typing for cord blood transplantation", *Reproductive BioMedicine*, Vol. 1, No. 2.

Wertz, D. C. & Knoppers, B. M. (2002) "Serious Genetic Disorders: Can or Should They Be Defined?", *American Journal of Medical Genetics* 108.