

Evaluering av bioteknologiloven 2024– 2025 – delrapport 1

Første del av svar på oppdrag i TB2024-35



Helsedirektoratet, 19. mai 2025

Forord

Endringene i bioteknologiloven i 2020 førte til betydelige utvidelser av tilbudet på mange av fagområdene som loven regulerer, og har konsekvenser både for tjenestene og for pasienter og brukerne. Lovendringene stiller nye krav til kapasitet, kompetanse og organisering i helsetjenesten, og kan påvirke tilgjengelighet og likeverdig tilgang til behandling. Det er derfor viktig at virkningene av endringene evalueres, for å sikre at loven oppfyller sine intensjoner og at tjenestene utvikles i tråd med brukernes behov.

Helsedirektoratets bidrag til evalueringen av bioteknologiloven er to rapporter som gir en oppdatering om status og utvikling på fagområdene som reguleres av loven, og omtaler relevante problemstillinger og diskusjoner på fagområdene som reguleres av loven. Rapportene bygger på evaluering av bioteknologiloven som Helsedirektoratet gjennomførte i 2015¹.

Delrapport 1 omhandler status og utvikling på fagområdet i Norge, og fokuserer på konsekvenser av lovendringene på fagområdene assistert befruktning, preimplantasjonsdiagnostikk (PGD), fosterdiagnostikk og genetiske undersøkelser. Delrapport 1 svarer også på de to særskilte oppdragene - om PGD og muligheten til å få informasjon om personer født ved hjelp av samme donor.

Relevante fagmiljøer og pasient-, bruker- og pårørendeorganisasjoner har bidratt i diskusjoner og gitt innspill. Helsedirektoratet retter en stor takk til alle.

¹ [Evaluering av bioteknologiloven 2015.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#)

Innhold

SAMMENDRAG	5
1. OM EVALUERINGEN	9
1.1 Tolking og avgrensing av Helsedirektoratets oppdrag	10
1.2 Spesielle avklaringer	11
1.3 Innhold i Helsedirektoratets evaluering av bioteknologiloven.....	12
2. BIOTEKNOLOGILOVENS FORMÅL, VIRKEOMRÅDE OG BEGREPSBRUK	14
2.1 Om bioteknologilovens formål.....	14
2.2 Bioteknologilovens virkeområde.....	15
2.3 Begrepet "alvorlig sykdom"	16
3. ASSISTERT BEFRUKTNING.....	19
3.1 Introduksjon til kapittelet om assistert befruktning	19
3.2 Status for godkjente virksomheter og behandlingsformer	20
3.3 Utvikling i Norge etter lovendringer i 2020	26
3.4 Demografisk utvikling	44
3.5 Utviklingstrekk basert på statistikk om assistert befruktning	48
3.6 Donasjon av egg og sæd – spesielle problemstillinger	55
3.7 Sentrale registre med opplysninger om bruk av donor og løsning for utlevering av informasjon om donors identitet.....	72
3.8 Særskilt oppdrag: Bør donorunnfangede kunne få informasjon om hverandre?	78
3.9 Kommentarer til enkelte andre bestemmelser i kapittel 2.....	87
4. GENETISK UNDERSØKELSE AV BEFRUKTEDE EGG (PGD/PGT)	91
4.1 Introduksjon til kapittelet om PGD.....	91
4.2 Utvikling i Norge i perioden 2015 til 2020	95
4.3 Utvikling etter lovendringene i 2020	99
4.4 Utvikling i praksis etter at PGD-nemnda ble avviklet.....	106
4.5 Erfaringer, utfordringer og vurderinger	113
4.6 Kommentarer til enkelte bestemmelser i kapittel 2A.....	119
5. FOSTERDIAGNOSTIKK	122
5.1 Introduksjon til kapittelet om fosterdiagnostikk.....	122

5.2 Om fosterdiagnostikk	123
5.3 Indikasjoner for fosterdiagnostikk.....	127
5.4 Utvikling i Norge	129
5.5 Utvikling og konsekvenser av Stortingets vedtak – offentlig tilbud.....	141
5.6 Informasjon til gravide i forbindelse med ultralydundersøkelser og NIPT	147
5.7 Status for tilbudet om NIPT for trisomi ved private virksomheter	150
5.8 Kommentarer til enkelte av bestemmelsene om fosterdiagnostikk og regulering av fosterdiagnostikk.....	156
5.9 Konsekvenser av ny abortlov	164
6. GENETISKE UNDERSØKELSER	173
6.1 Introduksjon til kapitlet	173
6.2 Utvikling siden siste evaluering.....	174
6.3 Genetiske undersøkelser i helsetjenesten	175
6.4 Samtykke.....	188
6.5 Veiledning og informasjon ved genetiske undersøkelser	193
6.6 Genetiske undersøkelser av barn.....	204
6.7 Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet.....	213
6.8 Utsiktede funn.....	218
VEDLEGG 1 – om arbeidet.....	227

SAMMENDRAG

Bioteknologiloven regulerer områder som i stor grad er teknologidrevet, og det har vært flere endringer i loven gjennom årene. I 2020 vedtok Stortinget en rekke endringer i loven som har fått konsekvenser både for organisering av helsetjenester som reguleres av loven, og for tilbudet.

Denne rapporten er første del av Helsedirektoratets evaluering av bioteknologiloven. Her fokuserer vi på fagområdene assistert befruktning, genetiske undersøkelser av befruktete egg (preimplantasjonsdiagnostikk/PGD), fosterdiagnostikk og genetiske undersøkelser. Vi beskriver status, utvikling og endringer i praksis på disse områdene, og ser særlig på konsekvensene av lovendringene i 2020. Vi peker også på områder i loven hvor det kan være behov for justeringer.

I tillegg til å beskrive status og utvikling på fagområdene som loven regulerer, er Helsedirektoratet bedt om å "utrede spørsmålet om personer som er unnfanget med donert sæd/egg, bør få informasjon om andre som er unnfanget med sæd/egg fra samme donor". Direktoratet er også bedt om å se spesielt på eventuelle endringer i praksis etter at PGD-nemnda ble lagt ned fra 1. juli 2020. Helsedirektoratets tilbakemelding på disse oppdragene presenteres også i denne rapporten.

Assistert befruktning

Kapittelet om assistert befruktning beskriver utvikling etter at flere grupper fikk tilgang til assistert befruktning – både enslige kvinner og par som har behov for eggdonasjon. Som forventet har antall barn født etter behandling med donor økt markant etter lovendringene i 2020. Det er stor etterspørsel etter donorer, og virksomhetene melder at det er behov for tiltak som kan øke rekrutteringen.

Personer som er født etter assistert befruktning med donorsæd og donoregg har rett til å få informasjon om donors identitet. Personer født ved hjelp av donorsæd i perioden 2005 til og med 2020 har rett til informasjon når de har fylt 18 år, fra 2021 gjelder denne retten fra fylte 15 år. Det er utviklet en elektronisk innsynsløsning for å gi informasjonen, og den ble lansert i desember 2023. Løsningen beskrives i rapporten.

Økt internasjonalisering på området kan gi grunnlag for å vurdere behovet for en tydeligere regulering av distribusjon av donoregg og donorsæd over landegrensene, herunder krav ved import og eksport av befruktete egg. Praktisering av bioteknologilovens bestemmelser påvirkes videre av endringer i praksis og regelverk på andre områder, og vi ser for eksempel at det kan være behov for å klargjøre hvordan forbudet om ekteskap mellom søskenbarn vil påvirke muligheten for assistert befruktning.

Helsedirektoratet er bedt om å vurdere om personer som er født ved hjelp av donor bør kunne få informasjon om andre som har samme donor. I rapporten gjøres det rede for hvordan og på hvilken måte man kan se for seg at donorunnfangede kan få informasjon om andre som har samme donor og hvilke synspunkter som har kommet fram gjennom evalueringen.

Det er i flere sammenhenger skapt et inntrykk av at man på en enkel måte kan benytte det sentrale egg- og sæddonorregisteret (ESDR) til å fremskaffe informasjon om hvilke personer som er unnfanget med bruk av samme donorer. Vi peker på at dette er en misoppfatning, ettersom registeret ikke inneholder informasjon om den donorunnfangede selv. Slik bruk vil derfor kreve en grundigere utredning av både juridiske og tekniske aspekter. Et alternativ til å benytte ESDR som grunnlag for at donorunnfangede med samme donor skal kunne finne hverandre kan være å etablere et offentlig, frivillig og samtykkebasert register basert på DNA-testing, som også tidligere er anbefalt av et flertall i Bioteknologirådet. En slik løsning vil kreve en nærmere utredning.

Genetisk undersøkelse av befruktede egg (PGD)

I kapittelet om PGD ser vi spesielt på konsekvensene av lovendringene i 2020, og hvordan praksis har endret seg etter at PGD-nemnda ble avviklet og ansvaret for å vurdere søknader om PGD lagt til tjenesten. Det er etablert en flerregional behandlingstjeneste ved Oslo universitetssykehus og St. Olavs hospital, og pasientene kan nå gjennomføre behandlingen uten å reise ut av landet.

Data for årene 2022 til og med 2024 kan tyde på at det er en økning i antall søknader etter 1. juli 2020. En gjennomgang av praksis viser at den flerregionale behandlingstjenesten i perioden 2022-2024 har innvilget 157 søknader og avslått 36. Til sammenligning innvilget PGD-nemnda 172 søknader i perioden 2015 til 2020, og avslå 50.

Den flerregionale tjenesten har merket en økt etterspørsel etter PGD for tilstander/sykdommer hvor det finnes behandling som gir betydelig redusert risiko for sykdom, og også PGD for mildere sykdommer. Tjenesten har videre innvilget PGD for enkelte tilstander/sykdommer som tidligere har fått avslag i PGD-nemnda.

Når tjenesten har avslått søknader, kan det være for sent debuterende sykdommer der det finnes god behandling, eller sykdommer som ble vurdert å være milde eller ha moderat alvorlighet. I andre tilfeller ble det gitt avslag fordi kvinnen eller paret ikke oppfylte vilkår for å få assistert befruktning.

Den flerregionale tjenesten har pekt på at vurdering av alvorlighet er krevende, og at føringene for vurdering av søknader har vært vanskelige å forholde seg til. De viser for eksempel til at hvis PGD tilbys personer med høy risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft (som kommer sent i livet og kan behandles), kan det også være

grunnlag for å tilby PGD for andre sykdommer som debuterer i voksen alder og en del mildere, medfødte tilstander som ikke kan behandles.

Tjenesten peker på et behov for retningslinjer for behandlingen av søknadene om PGD for å sikre at praksis er i tråd med lovgrunnlaget. Uten klarere retningslinjer synes tjenesten at det er vanskelig å sette grensen ved forskjellige former for arvelig kreft, og hvordan andre sammenlignbare sykdommer skal vurderes med hensyn til vilkåret om alvorlighet.

Pasient- og brukerrepresentanter har pekt på at alvorlig sykdom er et begrep som er i stadig endring, og at tilgang til behandling har mye å si for om en sykdom regnes som alvorlig eller ikke. Enkelte representanter har også stilt spørsmål om hensikten med Stortingets vedtak er fulgt opp dersom ikke alle med høy risiko for alvorlig arvelig kreft får innvilget søknad om PGD.

Fosterdiagnostikk

I 2020 ble det vedtatt flere endringer som har ført til store endringer i tilbudet i svangerskapsomsorgen, blant annet et offentlig tilbud om tidlig ultralyd (i uke 11 til 14) til alle gravide og NIPT (trisomi 13, 18 og 21) til gravide over 35 år, samt et privat tilbud om NIPT til andre gravide.

Tidligere var fosterdiagnostikk et tilbud ved fostermedisinske avdelinger ved fem av universitetssykehusene. Nå er det i tillegg 16 andre offentlige helseforetak som har tilbud om tidlig ultralydundersøkelse og NIPT (trisomi 13, 18 og 21). Det er over 50 private klinikker som er godkjent for å tilby kun NIPT. Det er etablert nye ordninger for godkjenning virksomheter som skal tilby fosterdiagnostikk, med tydelige krav om kvalitet og kompetanse.

Endringene i tilbudet har ført til en betydelig økning i antall ultralydundersøkelser og NIPT ved offentlige helseforetak, med økt ressursbruk rettet mot en gruppe kvinner som i hovedsak er friske. Endringene reiser spørsmål om hvordan fosterdiagnostikk bør reguleres, for eksempel samtykkeform, vilkårene for å tilby fosterdiagnostikk, samt begrepsbruk for fosterundersøkelser som alle gravide kan få utført, og fosterdiagnostikk som tilbys ved økt sannsynlighet for utviklingsavvik hos foster.

Endringen i abortlovens grense for selvbestemt abort – fra uke 12 til uke 18 – innebærer at forbud mot å opplyse om kjønn før 12 uke (§ 4-5) ikke lenger vil ha en funksjon som skranke mot abort pga. kjønn.

Både fagmiljøene og pasient- og brukerorganisasjonene har pekt på at det har vært et økende behov for god og nøytral informasjon om fosterdiagnostikk etter at tilbudet ble endret, og at dette blir enda viktigere når den nye abortloven trer i kraft.

Genetiske undersøkelser

I dette kapittelet ser vi på konsekvensene av lovendringene i 2020 og om det er behov for endringer i regelverk på området. Hovedområdene er samtykke til genetiske undersøkelser, genetisk veiledning, genetiske undersøkelser av barn, oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet, utilsiktede funn, og forskning og annen sekundærbruk av genetiske opplysninger.

Et hovedfunn er at den vide definisjonen av genetiske undersøkelser ofte gjør det vanskelig å skille mellom undersøkelser med diagnostisk formål på den ene siden og undersøkelser med prediktivt formål på den andre siden, siden det ikke er et like tydelig skille i virkeligheten. Konsekvensen er at det kan være tilfeldig om pasienter med samme tilstand får samme tilbud fra helsetjenesten. Dersom formålet med undersøkelsen klassifiseres som prediktiv, gjelder reglene for skriftlig samtykke, forbud mot genetisk testing av barn, krav om tilpasset genetisk veiledning og virksomhetsgodkjenning.

Fagmiljøene ønsker at kravet om skriftlig samtykke ved prediktive undersøkelser kan erstattes med at samtykket dokumenteres i pasientjournalen – det vil si at samtykket gis ved pasienten har møtt opp til veiledning og prøvetaking, og at det derfor er nok å dokumentere samtykket i journalen.

Ifølge bioteknologiloven "skal den som undersøkes gis tilpasset genetisk veiledning" ved prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser. Dette skulle gi fleksibilitet for de medisinsk-genetiske avdelingene til å gi veiledning på ulike måter. Til en viss grad har dette hjulpet, men tilbakemelding om praksis er at lovendringene forstås ulikt i helsetjenesten, og det er derfor behov for veiledning om regelverket.

Utover dette diskuteres problemstillinger knyttet til barns økende autonomi når de blir eldre sett i sammenheng med foreldres behov for informasjon om barnet, helsepersonellets adgang til å gjennomføre oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet (hovedsakelig handler dette om å kunne si ifra til slektninger om funn av patogen genvariant som han behandles), og problemstillinger knyttet til utilsiktede funn.

1. OM EVALUERINGEN

I tildelingsbrevet for 2024 fikk Helsedirektoratet følgende oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet:

TB2024 - 35: Evaluering av bioteknologiloven

Regjeringen vil gjennomføre en evaluering av bioteknologiloven. Loven regulerer humanmedisinsk bruk av bioteknologi, blant annet fagområdene assistert befruktning, genetisk undersøkelse av befruktede egg før innsetting i livmoren (PGD), forskning på overtallige befruktede egg, kloning, fosterdiagnostikk, genetiske undersøkelser av fødte og genterapi. Dette er medisinske og teknologiske fagområder som er i stadig utvikling og der det ofte kan reises grunnleggende etiske problemstillinger.

Helsedirektoratet bes om å:

- *Kartlegge status og beskrive utviklingstrekk på fagområdene som loven regulerer*
- *Gjennomgå erfaringene med praktiseringen av lovens bestemmelser, inkludert endringene i reglene for PGD som ble vedtatt i juni 2020, og om avskaffelsen av PGD-nemnda har ført til en utvidelse av hvilke tilstander som gir grunnlag for å tilby PGD*
- *Utrede spørsmålet om personer som er unnfanget med donert sæd/egg, bør få informasjon om andre som er unnfanget med sæd/egg fra samme donor*

Frist: 15. mai 2025

Bioteknologirådet har fått i oppdrag å drøfte samfunnsmessige og etiske problemstillinger på bioteknologilovens fagområder, med samme frist:

Bioteknologirådet bes om å drøfte samfunnsmessige og etiske problemstillinger som reises i lys av den medisinske og teknologiske utviklingen på bioteknologilovens fagområder, inkludert spørsmål om personer som er unnfanget med donert sæd/egg, bør få informasjon om andre som er unnfanget med sæd/egg fra samme donor².

Helsedirektoratet har hatt jevnlig dialog med Bioteknologirådets sekretariat, med tanke på å kunne utveksle faktainformasjon om aktuelle tema.

Helsedirektoratet har senere informert departementet om at oppdraget besvares med to delrapporter, og har fått ny frist for å levere på oppdraget. Delrapport 1 leveres innen 19. mai 2025 og delrapport 2 innen 30. juni 2025.

² Tildelingsbrev til Bioteknologirådet for 2024 datert 20. desember 2023

1.1 Tolking og avgrensing av Helsedirektoratets oppdrag

Kartlegging status og utvikling avgrenses til å omfatte de viktigste utviklingstrekkene etter forrige evaluering i 2015. Vi ser spesielt på utvikling på fagområdene før og etter lovendringene i 2020.ette omfatter blant annet utvikling i tjenesten og teknologisk utvikling/utvikling innen metoder.

Kartleggingen omfatter:

- Utvikling nasjonalt på fagområdene loven regulerer, basert på data i rapportene vi mottar fra godkjente virksomheter og innspill fra relevante fagmiljøer. Dette inkludert hvordan lovendringene i 2020 har påvirket tjenesten.
- Utviklingstrekk nasjonalt og internasjonalt – både faglig og juridisk. Beskrivelse av faglig utvikling omfatter også utvikling innen teknologi og metoder.
- Erfaring med forvaltningen av bioteknologilovens bestemmelser, inkludert å beskrive områder der fagmiljøene ofte stiller spørsmål, og peke på områder hvor regelverket er uklart og hvor det kan være behov for justeringer.

Generelle avgrensninger:

- vi beskriver regelverksutviklingen i korte trekk, men vi gjør ikke en vurdering av om det samlede reguleringsregimet i seg selv er hensiktsmessig slik situasjonen er i dag
- temaer som ble grundig vurdert i evalueringen fra 2015 omtales kun kort, med mindre det er behov for oppdateringer
- tema som nylig er utredet i rapporter fra Helsedirektoratet diskuteres ikke med mindre det er behov for oppdatering, men for sammenhengens skyld gir vi kort oppsummering av de viktigste punktene i disse utredningene der det er relevant
- vi omtaler utvalgte uttalelser fra Bioteknologirådet der det er relevant
- vi kommer ikke med konkrete forslag til lovendringer, men peker på områder hvor det er utfordringer eller behov for oppdatering/endring. Det kan for eksempel gjelde områder hvor bestemmelser i loven ikke legger til rette for god faglig praksis.
- vi omtaler ikke problemstillinger knyttet til finansiering, kodeverk og liknende

1.2 Spesielle avklaringer

Helsedirektoratet hadde noen spørsmål til oppdraget som er avklart med departementet.

Avklaring: Utrede spørsmålet om personer som er unnfanget med donert sæd/egg, bør få informasjon om andre som er unnfanget med sæd/egg fra samme donor

Helsedirektoratet stilte spørsmål om bruken av "bør" i oppdragsteksten betyr at Helsedirektoratet skal vurdere hvilke hensyn som taler for og mot for at det legges til rette for at de donorunnfangede får en slik rettighet?

Det er avklart at oppdraget omfatter en faglig vurdering av spørsmålet om hva som taler for og imot.

Oppdraget omfatter ikke:

- hva som er teknisk mulig i dag slik egg- og sæddonorregisteret er innrettet; en problemstilling som innebærer bistand fra FHI som har ansvar for registeret
- juridiske utfordringer, inkludert spørsmål om personvern og om en eventuell rettighet kan gis tilbakevirkende kraft
- hvordan en eventuell fremtidig rettighet kan innrettes (teknisk og juridisk), og avgrensning av gruppen donorunnfangede som skal omfattes

Vurderingen skal brukes for å berede grunnen for at Stortinget kan ta en mer prinsipiell avgjørelse. Dersom Hdir ser store utfordringer (tekniske, juridiske etc.), bør dette pekes på, men direktoratet trenger ikke vurdere hvordan de kan løses eller om de kan løses.

Avklaring: Tilbud om fosterdiagnostikk opp mot forslag til ny abortlov, jf. Prop. 117 L (2023–2024) kapittel 4³

Helsedirektoratet viste til at forslag til ny abortlov kan påvirke

- behov for informasjon før fosterdiagnostikk
- betydning av sikre resultater
indikasjoner for fosterdiagnostikk
- regler om opplysning om kjønn før uke 12

Det er relevant at direktoratet ser på forholdet mellom regler om fosterdiagnostikk og ny abortlov i evalueringen. Helsedirektoratet viste videre til at tema og omfang var avhengig av om det var vedtatt ny lov før fristen for levering. Det er for eksempel aktuelt å se forbudet mot opplysning om kjønn, som ikke er diskutert i lovproposisjonen.

³ [Prop. 117 L \(2023–2024\) - regjeringen.no](#)

Avklaring: Gjennomgå erfaringene med praktiseringen av lovens bestemmelser, inkludert endringene i reglene for PGD som ble vedtatt i juni 2020, og om avskaffelsen av PGD-nemnda har ført til en utvidelse av hvilke tilstander som gir grunnlag for å tilby PGD.

Helsedirektoratet viste til at spørsmålet om avskaffelsen av PGD-nemnda har ført til en utvidelse av hvilke tilstander som gir grunnlag for å tilby PGD, er vanskelig å svare på. Det er vanskelig å gjøre en vurdering av årsakssammenheng. Eksempelvis, dersom bruk av PGD øker, kan dette skyldes medisinsk utvikling, informasjon om tilbudet, etc., og ikke nødvendigvis nemndas avvikling.

Helsedirektoratet skal beskrive og peke på eventuelle endringer i tilbud og praksis etter lovendringen, uten å kommentere eller vurdere om det har sammenheng med at PGD-nemnda er avviklet.

1.3 Innhold i Helsedirektoratets evaluering av bioteknologiloven

Helsedirektoratets evaluering av bioteknologiloven består av to delrapporter som bør leses i sammenheng, og som til sammen gir en beskrivelse av status og utvikling på fagområdene som loven regulerer.

I delrapport 1 beskriver vi utvikling og endringer i praksis etter lovendringene i 2020, og omhandler fagområdene assistert befruktning, PGD, fosterdiagnostikk og genetiske undersøkelser. Dette omfatter endringene i regler om genetisk undersøkelse av befruktede egg (preimplantasjonsdiagnostikk, PGD/PGT), som HOD spesielt nevner i oppdraget. I tillegg kom det bl.a. endringer i tilbud om fosterdiagnostikk og assistert befruktning. Stortinget vedtok ny abortlov i desember 2024. Endringer i abortloven påvirker regelverk og praksis på fagområdet fosterdiagnostikk, og departementet ser det som relevant at direktoratet diskuterer dette i evalueringen. Vi peker også på områder i loven hvor det kan være behov for justeringer.

I delrapport 2 vil vi gi utfyllende beskrivelser av utviklingen på noen av fagområdene. Her vil vi ta opp temaer som embryodonasjon og surrogati, beskrive relevant utvikling i våre naboland, og nye teknologiske muligheter på fagområdene som loven regulerer. Lovens bestemmelser om genterapi og forskning på befruktede egg omtales bare i del 2 av rapporten.

Del 2 vil også inneholde de gjenværende områdene under genetiske undersøkelser, som omfatter problemstillinger knyttet til bestemmelsen om genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser (§ 5-6), bestemmelsen om forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten (§ 5-

8), forskning og annen sekundærbruk av genetiske opplysninger, samt konsekvenser av bruk av ny teknologi, som kunstig intelligens.

2. BIOTEKNOLOGILOVENS FORMÅL, VIRKEOMRÅDE OG BEGREPSBRUK

2.1 Om bioteknologilovens formål

Bioteknologiloven § 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."

Formålet med bioteknologiloven har ikke vært endret siden 2003. Formålet utdypes slik i forarbeidene: (...) Denne loven skal sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg. De nye mulighetene for informasjon om genetiske forhold kan medføre en fare for diskriminering på grunnlag av genetisk utrustning. Dette gjelder for eksempel informasjon om en persons risiko for å utvikle sykdommer i fremtiden på grunn av arveanlegg som er fremkommet ved genetiske undersøkelser, og informasjon om sykdommer hos et foster som er fremkommet ved fosterdiagnostikk. Videre vil etter departementets oppfatning diskriminering av funksjonshemmede og diskriminering på grunnlag av kjønn være omfattet av formålsbestemmelsen slik den lyder i dag (...) ⁴.

Bioteknologiloven skal ivareta grunnleggende etiske prinsipper som ligger til grunn for all medisinsk virksomhet, men som kan bli satt på spissen innenfor de fagområdene som loven regulerer.

Utviklingen på fagområdene som er regulert av bioteknologiloven er i stor grad teknologidrevet. Utviklingen innenfor fagområdene gir for eksempel mulighet for å hjelpe mennesker som har stor sannsynlighet for å få alvorlig sykdom selv, eller høy sannsynlighet for å få barn med alvorlig sykdom. Utvikling på fagområdet assistert befruktning gir flere mulighet for å få barn.

Norge har ratifisert Europarådets konvensjon om mennesker og biomedisin (Biomedisinkonvensjonen) ⁵. Norge har også ratifisert tilleggsprotokollene om

⁴ Ot.prp. nr 64 (2002-2003) Om lov om medisinsk bruk av bioteknologi pkt. 1.1.5

⁵ [Oviedo Convention and its Protocols - Human Rights and Biomedicine](#)

biomedisinsk forskning og genetiske undersøkelser for helseformål. Bioteknologiloven ivaretar mange av de juridiske forpliktelsene Norge har etter Biomedisinkonvensjonen. Biomedisinkonvensjonen og tilleggsprotokollene har bestemmelser som ikke direkte framgår av bioteknologiloven, men som utfyller regelverk på området. Bioteknologiloven skal tolkes i lys av konvensjonen og tilleggsprotokollene.

Konvensjonen har en formålsbestemmelse som samsvarer med den i bioteknologiloven: *Partene i denne konvensjon skal beskytte alle menneskers verdighet og identitet, og uten diskriminering garantere respekten for alles integritet og andre rettigheter samt grunnleggende friheter i forbindelse med anvendelsen av biologi og medisin*⁶. Konvensjonen gjelder all anvendelse av biologi og medisin på mennesker innenfor de områdene som konvensjonen regulerer, for formål som inkluderer forebygging, diagnostikk, behandling eller forskning⁷.

2.2 Bioteknologilovens virkeområde

2.2.1 Endringer i bioteknologilovens virkeområde fra 1. juli 2020

I 2020 ble bestemmelsen om lovens virkeområde endret for å presisere at loven gjelder forskning som innebærer at det gis helsehjelp til deltakerne eller der det legges opp til å gi individuell tilbakemelding om resultater fra prediktive genetiske undersøkelser. Departementet pekte på at reglene bør fremme forskning slik at vi i fremtiden kan gi norske pasienter forskningsbasert og persontilpasset diagnostikk og behandling.

Departementet skrev i proposisjonen at «det ikke [vil] være tilstrekkelig til å omfattes av bioteknologilovens virkeområde at det i forkant av et forskningsprosjekt ikke kan utelukkes at det i særskilte tilfeller kan bli aktuelt å gi individuell tilbakemelding om utilsiktede funn. Det vil heller ikke være tilstrekkelig at REK pålegger å gi tilbakemelding om utilsiktede funn. Så lenge det ikke er en del av prosjektet å gi tilbakemelding til alle forskningsdeltakerne om resultatene av de prediktive undersøkelsene, vil prosjektet falle utenfor lovens virkeområde⁸.

⁶ <https://lovdata.no/traktat/1997-04-04-1/a1>

⁷ [CETS 164 - Explanatory Report to the Convention for the protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine](#)

⁸ Prop. 24 L(2019-2020) kapittel 13.

I praksis vil dette innebære at et prosjekt som omfattes av loven, må forholde seg til de rammene som loven og praktisering av lovens bestemmelser setter. Det betyr for eksempel at bioteknologilovens krav til informasjon og samtykke gjelder.

2.2.2 Konsekvenser av endringer i lovens virkeområde for forskning

Endringer av virkeområdebestemmelsen har betydning for hvilke forskningsprosjekter som omfattes av kravet om samtykke for bruk av genetiske opplysninger. Bestemmelsen i § 5-8 fastsetter forbud mot bruk av genetiske opplysninger jf. § 5-1 andre ledd bokstav b mv. utenfor helsetjenesten. Forbudet mot bruk gjelder likevel ikke for forskning, men det er krav om samtykke for bruk til forskningsformål (tredje ledd). Det bør vurderes om det bør klargjøres at forskning som faller utenfor lovens virkeområde ikke omfattes av samtykkekravet.

I innstillingen fra komiteen⁹ står det hva forbudet i § 5-8 skal gjelde: "(...) Departementet foreslår derfor en endring i § 5-8 slik at forbudet mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten også skal gjelde for genetiske opplysninger om risiko for fremtidig sykdom som er fremkommet under en diagnostisk genetisk undersøkelse. Dersom det under en diagnostisk genetisk undersøkelse også fremkommer genetiske opplysninger om risiko for fremtidig sykdom, vil blant annet forsikringsselskaper ikke kunne be om å få ut disse opplysningene. Dette kan for eksempel være utilsiktede prediktive funn ved bruk av eksom- eller genomsekvensering under diagnostikk (...)".

Vi har fått tilbakemelding fra REK om at de foreløpig ikke har noen erfaringer knyttet til denne endringen. Dette temaet vil drøftes videre i del 2 av evalueringen.

2.3 Begrepet "alvorlig sykdom"

Begrepet alvorlig arvelig sykdom er brukt flere steder i bioteknologiloven. Alvorlig sykdom kan være et vilkår for assistert befruktning (jf. § 2-3 tredje ledd og § 2-4 siste ledd). Kvinner og par som er bærere av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom kan få tilbud om behandling med preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) dersom det er stor fare for å overføre alvorlig sykdom til et kommende barn (jf. § 2A-1 andre ledd). Hvis kvinnen er bærer av alvorlig kjønnsbundet sykdom, er det tillatt å opplyse om fosterets kjønn før 12. uke (jf. § 4-5). Risiko for å få et foster eller barn med alvorlig utviklingsavvik eller alvorlig arvelig sykdom er også en indikasjon for å få tilbud om fosterdiagnostikk¹⁰.

⁹Innst. 296 L (2019-2020) [7. Bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten - stortinget.no](#)

¹⁰ [Fosterdiagnostikk - Helsenorge](#)

Begrepet alvorlig sykdom kan være vanskelig å vurdere i praksis. Dette diskuteres blant annet i kapitlene om fosterdiagnostikk og PGD. Nedenfor presenterer vi noen overordnede betraktninger om begrepet alvorlig sykdom.

2.3.1 Begrepet alvorlig sykdom fra et pasient- og brukerperspektiv¹¹

Alvorlig sykdom er et sentralt begrep, men ikke definert, selv om man bruker det som beslutningsgrunnlag for tunge avgjørelser. Begrepet «alvorlig sykdom» er ikke statisk, men har endret seg, og vil fortsette å endre seg i takt med teknologiutvikling, ny kunnskap og endrede normer i samfunnet. Begrepet brukes ofte i relevant lovgiving og i lovforarbeider, men er i liten grad beskrevet.

Hva er alvorlig sykt, og hva er naturlig variasjon? Spekteret og spennet i tilstander og genetiske varianter er enormt. Avvik i såkalt normalutvikling strekker seg fra det nesten kosmetiske, til tilstander uforenlig med liv. Morfologiske funn hos fosteret forteller ofte lite om fremtidsutsikter eller livskvalitet. Det vi kan teste av genetiske tilstander sier ikke alltid noe om utviklingsmuligheter eller levekår. Å gjøre «alvorlig sykdom» til et ensidig medisinsk anliggende blir for snevert.

Der formålet ikke er diagnostisk, terapeutisk eller kurativt, er begrepet «alvorlig sykdom» et samfunnsanliggende langt ut over medisins domene. Og er det egentlig sykt om det ikke kan kureres? Og hvor alvorlig er det å ikke kunne gå, se, høre eller forstå slik flertallet gjør?

Substantivet «lidelse» påfører begrepet «alvorlig sykdom» ytterligere stigma, og skaper inntrykket av skjebnetunge og tragiske liv. Det kan bidra til uønsket forskjellsbehandling og utenforskap. Premissleverandørene er i mindre grad de som lever disse sykdommene, enn de som betrakter dem utenfra – faglig, politisk eller folkelig.

2.3.2 Alvorlighet som kriterium i prioriteringsetikken og bioteknologiloven¹²

Adjektivet alvorlig og det tilhørende substantivet alvorlighet brukes på flere måter i språket. Det er stor variasjon i hva ulike personer legger i begrepene. Dette gjelder

¹¹ Bygger på innspill fra Lars Ødegaard, representant fra SAFO, diskusjon og innspill i fagmøte 2. desember 2024.

¹² Bygger på innspill fra Eirik Joakim Tranvåg, som tidligere var seniorrådgiver i Bioteknologirådet, basert på innlegg på heldagsmøte i Helsedirektoratet 2. desember 2024.

også for hvordan begrepene brukes om helse og sykdom, og hvordan de er brukt i prioriteringsetikken. Hva betyr alvorlig sykdom? Når er noen alvorlig syk?

Begrepet alvorlighet i prioriteringsetikken

Å prioritere er å rangere noen eller noe foran noen andre eller noe annet. I helseprioriteringer betyr det at tiltak for noen pasienter veies mot andre tiltak, og rangeres. Noen får, andre får ikke, eller må vente. Dette kan ha stor påvirkning på pasienters liv og helse, og det er derfor viktig at beslutningene er så rettferdige som mulig. I Norge skal tre kriterier ligge til grunn for rettferdige prioriteringsbeslutninger: nytte, ressursbruk og alvorlighet.

Alvorlighet er ment å være et uttrykk for en rettferdig fordeling av helsehjelp: De som er mer alvorlig syke, har et sterkere krav på helsehjelp enn de som er mindre alvorlig syke. Men også i prioriteringsetikken er det ulike syn på hva alvorlig sykdom er. Død, livskvalitet, hastegrad, risiko, behov, funksjon, verdighet og lidelse kan alle være aspekter av alvorlighet.

På gruppenivå, som i vurderinger av nye legemidler i nye metoder, kvantifiseres alvorlighet som summen av tapte kvalitetsjusterte leveår som følge av sykdom og død. På individnivå er en slik kvantifisering umulig. Da gir prioriteringssystemet en tekstlig beskrivelse, hvor alvorlighet blant annet avhenger av risiko for død, funksjonstap, smerter, ubehag og mangel på mestring.

Refleksjoner om begrepet alvorlighet i bioteknologiloven

I bioteknologiloven er alvorlighet helt eller delvis brukt som kriterium i flere kapitler. Mens alvorlighet i prioriteringsetikken bidrar til rangering, er det i bioteknologiloven et kvalifiserende kriterium: Er det alvorlig (nok), er det akseptabelt å tilby behandlingen eller teknologien.

Og mens alvorlighet på en klart definert måte kvantifiseres i mange prioriteringsbeslutninger, er det verken i bioteknologiloven eller forarbeidene noen forsøk på å kvantifisere alvorlighet. Fordelen med kvantifisering er at det er mer objektivt og målbart, noe som fremmer likebehandling, mens ulempen er at det gir mindre rom for individuelle vurderinger og fleksibilitet.

Bioteknologiloven har et annet formål og et annet opphav enn prioriteringskriteriene. Men kanskje er en sammenlikning nyttig, og kanskje har noe også overføringsverdi.

3. ASSISTERT BEFRUKTNING

Lovendringene som ble vedtatt av Stortinget i 2020, åpnet bl.a. for tilbud om assistert befruktning til enslige kvinner og tilbud om eggdonasjon til par. Det har ført til et økt behov for donorer. Hvordan har lovendringene påvirket tilbudet om assistert befruktning? Klarer virksomhetene å skaffe tilstrekkelig antall donorer? Personer som er født ved hjelp av donor, har rett til å få informasjon om donors identitet, og det er laget en løsning for utlevering av informasjon om donors identitet på Helsenorge. Bør det også lages løsninger slik at donorunnfangede kan få informasjon om andre som har samme donor? Dette er noen av temaene som diskuteres i dette delkapittelet.

3.1 Introduksjon til kapittelet om assistert befruktning

Bioteknologiloven kapittel 2 gjelder for assistert befruktning.

Loven angir hvem som kan få behandling med assistert befruktning, og den stiller krav til virksomhetene som utfører behandlingen. Den har også bestemmelser om utvelgelse og bruk av egg eller sæd fra donor, samt om donorunnfangedes rett til informasjon om donor.

Assistert befruktning har vært et organisert tilbud i helsetjenesten gjennom mange år. Som en konsekvens av endringer i samfunnet, har bestemmelsene i bioteknologiloven gjennomgått flere endringer.

Ved behandlingen av Prop. 34 L (2019–2020) om endringer i bioteknologiloven mv., vedtok Stortinget flere endringer i bestemmelsene om assistert befruktning som også førte til betydelige utvidelser av tilbudet. Blant annet ble det tillatt med assistert befruktning til enslige, og eggdonasjon ble tillatt, se kapittel 3.3.

I denne delrapporten fokuserer vi på status og utvikling på området assistert befruktning siden forrige evaluering, med særlig vekt på hvilke konsekvenser lovendringene i 2020 har hatt for tjenestene og brukerne. Vi presenterer data som belyser utviklingen, og kommenterer også enkelte av lovbestemmelsene.

Departementet har i tillegg bedt direktoratet om å utrede spørsmålet om personer som er unnfanget med donert sæd/egg, bør få informasjon om andre som er unnfanget med sæd/egg fra samme donor. Dette oppdraget svares også ut i denne delrapporten. Helsedirektoratet er ikke bedt om å drøfte etiske aspekter ved

problemstillingen, men vi omtaler mulige løsninger og tydeliggjør noen tekniske og juridiske begrensninger.

Innledningsvis gir vi en oversikt over virksomheter som tilbyr assistert befruktning, og hvilke metoder og behandlingsformer som er i bruk i Norge i dag (kapittel 3.2). Videre beskriver vi utviklingen etter lovendringene som kom i 2020 (kapittel 3.3). I kapittel 3.4 viser vi den demografiske utviklingen ved hjelp av data fra Medisinsk fødselsregister (MFR), og i kapittel 3.5 drøfter utviklingstrekk basert på statistikk om assistert befruktning, bruk av donoregg og donorsæd. Særlige problemstillinger knyttet til donasjon av egg og sæd drøftes i kapittel 3.6.

Kapittel 3.7 beskriver innsynsløsningen som gir donorunnfangede informasjon om donors identitet, og oppdraget om å utrede hvorvidt donorunnfangede bør få informasjon om andre som har samme donor svares ut i kapittel 3.8. Avslutningsvis (kapittel 3.9) har vi noen kommentarer til enkelte andre bestemmelser i bioteknologilovens kapittel om assistert befruktning.

I delrapport 2 vil vi fokusere på status og utvikling innen tema som dobbeltdonasjon, embryodonasjon og surrogati, inkludert utvikling og regelverk på disse områdene i våre nordiske naboland. Videre ser vi på nye metoder og muligheter knyttet til assistert befruktning og begrepsbruk i bioteknologiloven i lys av kjønns mangfold. Vi omtaler også status for arbeid med å få etablert et kvalitetsregister for assistert befruktning i Medisinsk fødselsregister (MFR).

3.2 Status for godkjente virksomheter og behandlingsformer

3.2.1 Virksomheter som tilbyr assistert befruktning

Det er seks **offentlige** sykehus i Norge som tilbyr assistert befruktning:

- Haukeland universitetssykehus, Bergen
- Helse Fonna, Haugesund
- Oslo universitetssykehus, Oslo
- St. Olavs hospital, Trondheim
- Sykehuset Telemark, Skien
- Universitetssykehuset Nord-Norge, Tromsø

Alle disse virksomhetene tilbyr de vanligste behandlingsformene innen assistert befruktning: IVF (standard in vitro fertilisering og ICSI – intracytoplasmatiske spermieinjeksjon), og inseminasjon. Behandling med donorsæd tilbys i dag ved fire av de offentlige sykehusene. Haukeland er i prosess med å etablere et tilbud. Helse

Fonna har tidligere hatt tilbud om behandling med donorsæd, men har ikke et slikt tilbud per i dag¹³.

Assistert befruktning med donoregg tilbys i dag kun ved Oslo universitetssykehus (OUS) og St. Olavs hospital. Begge virksomhetene rekrutterer eggdonorer. OUS og St. Olavs hospital rekrutterer også sæddonorer. Helse Fonna har tidligere rekruttert sæddonorer, men gjør ikke det per i dag.

OUS har nasjonal funksjon for fertilitetsbevarende behandling med eggstokkvev og for behandling med assistert befruktning for personer som har smitteførende HIV eller hepatitt B/C.

Det finnes åtte **private** virksomheter som tilbyr assistert befruktning i Norge. Flere av disse har klinikker på ulike steder i landet, noe som gir et samlet privat tilbud fordelt på 14 klinikker. De fleste klinikkene ligger rundt de større byene. Det nordligste private tilbudet er i Trondheim.

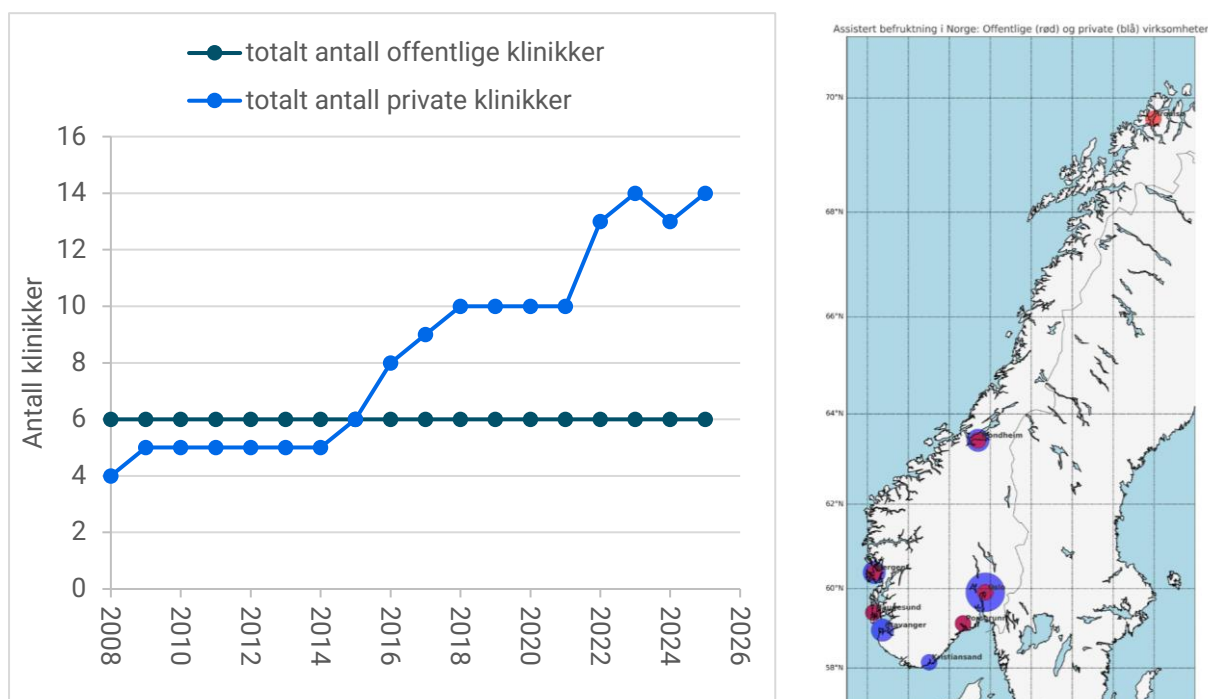
De private virksomhetene tilbyr de vanligste behandlingsformene innen assistert befruktning, se over. Alle klinikkene tilbyr behandling med donorsæd, og et økende antall har også godkjenning for behandling med donoregg og for å rekruttere egne egg- og sæddonorer. I tillegg tilbyr mange private virksomheter nedfrysing og lagring av ubefruktede egg, uten medisinsk indikasjon.

Endringer i bioteknologiloven har de siste årene utvidet tilgangen til assistert befruktning, blant annet for likekjønnede kvinnelige par (2009), for enslige og ved eggdonasjon (2020). Dette har bidratt til økt etterspørsel og skapt et større marked for private norske fertilitetsklinikker. Som følge av dette har norskeide private virksomheter blitt mer attraktive for kommersielle aktører, noe som gjenspeiles i vekst i antall private klinikker og økt oppkjøpsaktivitet (se Figur 3-1).

Et mindretall av de private klinikkene i Norge er i dag heleide av norske aktører. Flere har i senere tid blitt kjøpt opp eller fusjonert med internasjonale helsekonsern. For eksempel ble Klinikken Hausken i 2021 kjøpt opp av det svensk-eide konsernet Medcover, med hovedkontor i Polen og virksomhet i en rekke europeiske land. Spiren Fertilitetsklinikk i Trondheim og Fertilitetssenteret i Oslo (tidligere Caruso) er nå eid av Volvat Medisinske Senter AS, som igjen er en del av det svenske konsernet Capiro AB – eid av Ramsay Health, et globalt helseforetak med base i Australia.

¹³ [Fertilitetseininga - Helse Fonna HF](#) informasjon per 30.04.25

Figur 3-1 Antall offentlige og private klinikker og lokalisering



Forklaring til figuren: Kurvene (venstre del) viser antall virksomheter godkjent etter bioteknologiloven for assistert befruktning i perioden 2008–2025. Antallet offentlige klinikker (mørk) har vært stabilt på seks gjennom hele perioden. Antallet private klinikker (lys) har økt markant, særlig i periodene 2015–2018 og 2021–2024. Klinikker tilhørende samme virksomhet er telt som separate enheter. Kartet (høyre side) viser geografisk fordeling av virksomheter for assistert befruktning. Røde felt markerer lokaliseringen av offentlige virksomheter, blå markerer private. Størrelsen på sirklene gjenspeiler antall virksomheter på hvert sted.

3.2.2 Godkjenning av virksomheter

Virksomheter som tilbyr behandlingsformer som krever godkjenning etter bioteknologiloven § 2-19, må ha særskilt virksomhetsgodkjenning etter § 7-1 for dette. Virksomhetsgodkjenning er innført som et virkemiddel for styring og kontroll.

Virksomheter for assistert befruktning skal også godkjennes etter forskrift om håndtering av humane celler og vev § 4, og som behandlingsbiobank i de tilfeller dette er aktuelt, jf. behandlingsbiobankloven § 5.

Bakgrunnen for særreglene om godkjenning av virksomheter etter bioteknologiloven fremgår av [Ot.prp. nr. 64 \(2002-2003\) - regjeringen.no](#) pkt. 2.5: "[...] når man først velger å særregulere et medisinsk område som bioteknologi, er det nettopp fordi det på dette området er spesielle behov. Det vil antagelig ikke være tilstrekkelig for eksempel å gi en forskrift om godkjenning med hjemmel i spesialisthelsetjenesteloven, noe som ellers kunne vært aktuelt. Myndighetene har et behov for å ha særlig oversikt over og

kontroll med dette feltet. Det er etter departementets vurdering derfor nødvendig med særskilte godkjennings- og rapporteringsordninger på området."

Ved vurdering av om virksomheten skal gis godkjenning, skal det blant annet legges vekt på virksomhetens faglige ressurser, rettferdig tilgang til tjenestene og relevante samfunnsmessige hensyn. Det kan stilles vilkår for godkjenningen. Formålet med slike vilkår er å utdype kravene i loven og å bidra til forsvarlig drift. Godkjente virksomheter er pålagt å rapportere sine aktiviteter til Helsedirektoratet.

I søknadsbehandlingen legger Helsedirektoratet vekt på om virksomheten kan dokumentere faglige ressurser, systemer og rutiner i samsvar med gjeldende regelverk og føringer. Godkjenningen bygger på en overordnet vurdering av hvordan virksomheten planlegger å tilby tjenesten, samt om nødvendige prosedyrer foreligger. Det foretas imidlertid ikke en detaljert vurdering av den konkrete gjennomføringen av behandlingen eller interne rutiner. Kravet i forarbeidene om å vektlegge "rettferdig fordeling og samfunnsmessige hensyn" vil i praksis være krevende å vurdere.

3.2.3 Godkjenning av behandlingsformer innen assistert befruktning

Det følger av bioteknologiloven § 2-19 at behandlingsformer for assistert befruktning skal godkjennes før de kan tas i bruk av virksomhetene, og at søknader om godkjenning skal forelegges Bioteknologirådet før Helsedirektoratet fatter en avgjørelse. Virksomhetene som tilbyr behandlingen, må være godkjent etter bioteknologiloven § 7-1.

Formålet med godkjenningsordningen er å:

- sikre samfunnets mulighet til å følge utviklingen og vurdere konsekvensene av nye metoder
- ivareta et føre-var-prinsipp, særlig der konsekvenser av behandlingen ikke er kjent på lang sikt
- legge til rette for tilsyn og oppfølging, blant annet ved å underlegge godkjente virksomheter en rapporteringsplikt

Når det gjelder den medisinskfaglige vurderingen, er godkjenningsmyndighetens oppgave i stor grad å vurdere dokumentasjonen som legges frem av virksomheten i forbindelse med søknaden om godkjenning. I noen tilfeller kan det være aktuelt å gjøre en metodevurdering (HTA)¹⁴.

¹⁴ Health Technology Assessment, HTA. Dette ble sist gjort for in-vitro modning av befruktede egg i 2014, se: [In vitro-modning av ubefruktede egg ved assistert befruktning - FHI](#)

Flere av metodene og behandlingsformene innen assistert befruktning reiser krevende medisinskfaglige og etiske problemstillinger. Ettersom det for mange av metodene vil ta lang tid før konsekvensene kan evalueres, bør vurderingen være preget av varsomhet. Ved vurdering av nye behandlingsformer skal det legges særskilt vekt på risiko og mulige konsekvenser for barnet.

Selv om det er etablert en godkjenningsordning for behandlingsformer, fritar dette ikke virksomhetene for ansvar. De har fortsatt plikt til å sikre faglig forsvarlig praksis i tråd med gjeldende lovgivning og etiske prinsipper.

Faktaboks 3-1: Godkjente metoder og behandlingsformer

Følgende metoder er godkjent etter bioteknologiloven § 2-19:

- **Inseminasjon**
 - med sæd fra kvinnens ektefelle/partner
 - med sæd fra identifiserbar giver
- **Hovedmetoder for befruktning utenfor kroppen**
 - **standard IVF**: mange tusen bevegelige sædceller legges sammen med eggene
 - **ICSI, intracytoplasmatisk spermieinjeksjon**, prøverørsbefruktning hvor en sædcelle blir ført inn i hvert av de modne eggene (mikroinjeksjon)
- **Tillegg til ICSI**:
 - PESA/TESA/mikroTESA, prøverørsbehandling hvor man henter sæd fra mannens testikler eller bitestikler og gjør mikroinjeksjon (ICSI)
 - Aktiv oocyttaktivering (AOA) kan brukes der paret har gjennomgått et tidligere ICSI-forsøk med svært lav fertilisering (< 30 prosent fertiliseringsrate). Klinikken kan ikke benytte denne metoden generelt på pasienter med få oocytter etter stimulering, tidligere lav fertilisering ved bruk av IVF eller tidligere mislykkede forsøk på å bli gravide. Metoden har en midlertidig godkjenning som utløp i 2024, men som er forlenget inntil Helsedirektoratet har vurdert om metoden skal godkjennes permanent, eller om det skal gis en ny, midlertidig godkjenning.
 - Det er også mulig å hente ut umodne egg som modnes i laboratoriet før de befruktes ved hjelp av ICSI. Metoden kalles IVM (in vitro modning) og er lite brukt.
- **Behandling med donoregg eller donorsæd**: Det er tillatt å bruke donorsæd ved inseminasjon og donoregg eller donorsæd ved IVF og ICSI.

Det er ikke tillatt å bruke donoregg og donorsæd samtidig. Det er et snevert unntak fra dette prinsippet, der partnerdonasjon av egg (ROPA) kan gjøres

mellom kvinner i et likekjønnet par.

- **Vitrifisering av ubefructede egg og embryo**
Gir bl.a. mulighet for å lagre embryo av god kvalitet som ikke brukes i fersk syklus, og bruke disse på et senere tidspunkt (FET = frozen embryo transfer).
- **Assistert befruktning for par med HIV eller hepatittsmitte** (bruk av sædvask) er godkjent etter bioteknologiloven, og lagt til nasjonal behandlingstjeneste ved OUS.

Godkjenningsordningen etter bioteknologiloven § 2-19 praktiseres slik at særskilt godkjenning kun kreves ved innføring av nye behandlingsformer eller ved vesentlige endringer av en eksisterende metode. Videreutvikling innenfor rammen av en allerede godkjent metode krever ikke ny godkjenning.

En nærmere beskrivelse av vurderingspraksis, samhandling mellom myndigheter på området, samt en gjennomgang av hvordan det nye EU-regelverket for humane celler og vev aktualiserer behovet for å vurdere organiseringen av godkjenningssystemet i Norge, presenteres i del 2 av rapporten.

3.2.4 Erfaringer fra tilsyn ved virksomheter som tilbyr assistert befruktning

Statens helsetilsyn fører jevnlig tilsyn med virksomheter som håndterer egg, sæd og embryo til bruk ved assistert befruktning, i samsvar med helsetilsynsloven og forskrift om krav til kvalitet og sikkerhet ved håndtering av humane celler og vev. Forskriften er hjemlet i flere helselover, blant annet bioteknologiloven.

Rapporter fra tilsynene publiseres løpende på Helsetilsynets nettsider¹⁵. I perioden 2022–2025 gjennomførte Helsetilsynet tilsyn med elleve fertilitetsklinikker. Av disse driver fire private og tre offentlige enheter egne egg- og/eller sædbanker.

Generelt inntrykk etter tilsyn

Helsetilsynet oppgir at virksomhetene generelt kjenner regelverket godt og har systemer for å sikre etterlevelse, men peker samtidig på enkelte risikoområder og behov for avklaringer.

Utfordringer rundt registrering og håndtering av opplysninger om donor

Helsetilsynet peker på at regelverket for registrering og håndtering av opplysninger om donorer (egg- eller sæd-) i forbindelse med assistert befruktning er krevende å etterleve. Mens bioteknologiloven gir donorunnfangede rett til informasjon om

¹⁵ [Tilsyn | Helsetilsynet](#)

donors identitet, krever forskrift om håndtering av humane celler og vev at celler og vev skal kunne spores på alle trinn i håndteringsprosessen, og slike opplysninger må derfor registreres og oppbevares i virksomhetenes donasjonsregistre.

Enkelte virksomheter uttrykker usikkerhet om hvordan de skal beskytte donors identitet, ivareta donorunnfangedes rett til å kjenne sin biologiske opprinnelse, og sikre sporbarhet fra donor til mottaker og omvendt.

Ulike hensyn og ulike krav i bioteknologiloven og forskrift om håndtering av humane celler og vev gjør det komplisert for virksomhetene å følge kravene, også for virksomheter med god ledelse og styring.

Økende grad av utenlandsk eierstruktur

Helsetilsynet viser til at en økende andel fertilitetsklinikker i Norge nå har utenlandske eiere. Dette vurderes som en mulig risikofaktor for etterlevelse av norsk regelverk, særlig på grunn av ulikt regelverk og ulike etiske standarder mellom land. Helsetilsynet peker på at det kan være større risiko for at norske pasienter henvises til behandling i utlandet innenfor samme konsern, for å få behandling som etter bioteknologiloven ikke er tillatt i Norge.

Helsetilsynet rapporterer at virksomhetene i økende grad rekrutterer ansatte som ikke behersker norsk. Språkutfordringer, også i virksomheter som har valgt engelsk som arbeidsspråk, kan begrense ansattes tilgang til prosedyrer og nødvendig informasjon, og øker risikoen for manglende etterlevelse av regelverket.

Helsedirektoratet vil i denne sammenhengen peke på at språkutfordringer også kan ha konsekvenser for pasientene og deres forståelse av for eksempel behandlingsforløpet.

Helsetilsynet har også observert at enkelte virksomheter benytter europeiske retningslinjer og standarder fremfor norske lover og forskrifter, blant annet fordi disse foreligger på engelsk og er bedre kjent blant ansatte.

3.3 Utvikling i Norge etter lovendringer i 2020

Faktaboks 3-2: Endringene i bioteknologiloven 2020

Endringene i bioteknologiloven som ble vedtatt i 2020 førte blant annet til at (ikke uttømmende):

- eggdonasjon er tillatt
- enslige kvinner kan få tilbud om assistert befruktning

- kvinner som skal få behandling med assistert befruktning kan ikke være eldre enn fylte 46 år ved inseminasjon eller innsetting av befruktet egg
- ny aldersgrense for barns rett til opplysninger om donor er 15 år
- foreldre som får barn ved hjelp av assistert befruktning med donoregg eller donorsæd har plikt til å fortelle barnet at det er blitt til ved hjelp av en donor
- kvinner og par som ønsker assistert befruktning må legge fram en barneomsorgsattest
- virksomhetene kan etter godkjenning lagre ubefruktede egg uten medisinsk indikasjon
- det ble åpnet for at lagret sæd fra avdød eller egg som er befruktet med sæd fra avdød kan benyttes av avdødes gjenlevende ektefelle eller samboer hvis det er dokumentert at dette er i tråd med avdødes ønske. Gjenlevende ektefelle eller samboer må være enslig

I forbindelse med evalueringen har Helsedirektoratet sendt ut en spørreundersøkelse til alle virksomhetene (og klinikkene) som er godkjent for assistert befruktning, for å få mer detaljert informasjon om utviklingen etter og konsekvensene av lovendringen i 2020. Resultatene fra undersøkelsen omtales nedenfor, der det er relevant.

3.3.1 Utvikling etter at eggdonasjon ble tillatt

Stortinget vedtok i mai 2020 å tillate eggdonasjon, og endringen trådte i kraft 1. januar 2021. Før lovendringen trådte i kraft, utredet Helsedirektoratet flere spørsmål knyttet til implementering av tilbudet, blant annet krav til virksomhetene, anbefalinger om veiledning til donorer og spørsmål om kompensasjon¹⁶.

Den som skal være eggdonor, må gjennom en medisinsk vurdering og oppfylle nærmere bestemte krav¹⁷. Eggdonor må gi skriftlig samtykke til at eggene brukes i assistert befruktning, og hun må også samtykke til at hennes identitet registreres i det sentrale egg- og sæddonorregisteret (ESDR). Eggdonor som rekrutteres i Norge, må være registrert i det norske Folkeregisteret og ha en permanent tilknytning til Norge¹⁸. Det er ikke satt grenser for hvor mange familier som kan bruke samme eggdonor i Norge, men det fremgår av Rundskriv om assistert befruktning med

¹⁶ Se [Forslag til veiledning og retningslinjer knyttet til etablering av tilbud om eggdonasjon.pdf](#)

¹⁷ [Krav til norske eggbanker og sædbanker - Helsedirektoratet](#)

¹⁸ Se [Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd pkt. 4.2.](#)

donoregg og donorsæd pkt. 4.5 at det ikke skal gjøres mer enn tre egguttak fra hver donor.

Eggdonor skal som hovedregel ikke donere til mer enn én eggbank i Norge¹⁷. Bioteknologiloven § 2-9 sier at donoren skal være mellom 25 og 35 år.

Behandlinger med eggdonasjon ble tilgjengelig fra våren 2021. Antall kvinner som fikk behandling med overføring av befruktet donoregg økte betraktelig fra 2021 til 2022. Data som er relevant for å belyse utviklingen presenteres i pkt. 3.5.

Behov for behandling med donoregg

Noen kvinner kan ikke bli gravide med egne egg og trenger derfor egg fra en donor. Det kan være fordi de fra naturens side har få eller ingen egg, eller at eggene deres ikke fungerer som normalt. Forstyrret eggmodning, eggøsning eller embryoutvikling kan ses i forbindelse med assistert befruktning. Noen kvinner kommer for tidlig i overgangsalder – kanskje allerede i slutten av 20-årene eller begynnelsen av 30-årene. Sykdomsbehandling kan også skade egganleggene. I mange tilfeller kan kvinnen likevel bli gravid og føde barn hvis hun får assistert befruktning og egg fra en donor.

Eggdonasjon kan også være aktuelt i disse tilfellene:

- Hvis kvinnens egne egg ikke lar seg befrukte eller det befruktede egget ikke utvikler seg, eller stopper opp i utviklingen.
- Ved høy alder hos kvinnen vil andelen normale egg være betydelig redusert og kvinnens mulighet for å bli gravid med egne egg er betydelig redusert samtidig som forekomst av spontanaborter er betydelig økt pga. økt forekomst av kromosomfeil i det befruktede egget.
- Hvis kvinnen har eller er disponert for å få en alvorlig arvelig sykdom som hun ikke ønsker å overføre til barna sine. Bruk av donoregg kan i noen slike tilfeller være et alternativ til behandling med preimplantasjonsdiagnostikk.

Faktaboks 3-3: Hvordan foregår eggdonasjon i praksis?

Tidligere ble oftest "ferske" egg fra donor benyttet, og uttak av donoregg og tilbakeføring av befruktet egg til mottaker skjedde ved at menstruasjonssyklus til donor og mottaker først måtte bli synkronisert.

I dag benyttes enten «ferske» eller «opptinte» egg. Ved bruk av ferske egg, blir donoreggene befruktet samme dag som de er hentet ut fra donor, ved hjelp av in vitro fertilisering (IVF) med sædceller fra partner. Ved redusert sædkvalitet

benyttes ofte mikroinjeksjon av sædceller (ICSI, intracytoplasmatisk spermieinjeksjon), der én enkelt sædcelle injiseres direkte inn i eggcellen. Egnede embryo fryses 5-6 dager etter donasjonen og lagres fryst. Embryo tines og overføres til livmoren til mottakerkvinnen som skal bære fram og føde barnet (såkalt frozen embryo transfer, FET). Alternativt blir de ubefruktede donoreggene fryst direkte etter egguthenting. Ved bruk vil de ubefruktede eggene tines opp og deretter forsøkt befruktet med partners spermier (ferske eller opptinte) ved assistert befruktning med mikroinjeksjon (ICSI). Egnede embryo kan overføres til mottakerkvinnen etter noen dagers dyrkning eller embryo kan fryses ned og benyttes senere.

Noen norske klinikker benytter donoregg fra eggbanker i et annet nordisk land. I slike tilfeller sendes vanligvis sæd fra kvinnens partner (ektefelle eller samboer) til den aktuelle eggbanken hvor eggene befruktes. De befruktede eggene sendes deretter tilbake til klinikken i Norge, og overføring av befruktet egg til kvinnen skjer som FET-behandling. I slike tilfeller er det ikke nødvendig å synkronisere donor og mottakers menstruasjonssyklus, noe som kan redusere stress ved behandlingen. Dersom det blir flere enn ett embryo i fryseren, kan embryo benyttes ved senere FET, hvis mottakerkvinnen ikke ble gravid, eller til ny behandling for å få et søsken til barnet.

Alternativt sendes ubefruktede egg til klinikken i Norge, hvor de tines og befruktes med spermene til partner.

Erfaringer med eggdonasjon

I spørreundersøkelsen til virksamhetene, har Helsedirektoratet stilt spørsmål for å få innsikt i virksamhetenes erfaringer med eggdonasjon. To offentlige virksomheter og seks private klinikker (en virksomhet kan ha flere klinikker) som har svart på undersøkelsen har tilbud om eggdonasjon. Nedenfor presenterer vi oppsummering av svar fra undersøkelsen, og noen pasient- og brukerperspektiver.

Data fra undersøkelsen

Beskrivelse av en typisk eggdonor og motivasjon

Virksamhetene som rekrutterer donorer oppgir at en typisk eggdonor er en kvinne i 30-årene (intervall 25 til 32), de fleste er i et forhold, og rundt halvparten har barn fra før. De fleste har høyere utdanning, hovedsakelig fra høyskole eller universitet.

Virksamhetenes svar viser at donorenes motivasjon for å donere egg i hovedsak er altruistisk. Mange donorer har personlig erfaring med barn, enten gjennom eget foreldreskap eller arbeid med barn. Donorene beskrives som omsorgsfulle, reflekterte og rause personer, drevet av et sterkt ønske om å hjelpe andre. Enkelte

ønsker å bidra fordi de selv har opplevd gleden ved å få barn, mens andre har sett venner eller familiemedlemmer streve med barnløshet. Noen har ikke egne barn, men donerer for å gi andre muligheten til å oppleve å være foreldre.

Hvor mange uttak gjøres det vanligvis fra hver eggdonor?

Hver donor kan donere egg opptil tre ganger. Virksomhetene rapporterer at de fleste donorene kun donerer egg én gang. Noen klinikker rapporterer at opptil 30 prosent av donorene kommer tilbake for å utføre et andre eller tredje egguttak, men generelt gjelder dette et fåtall av donorene.

Hvor mange familier kan vanligvis bruke egg fra samme uttak?

Klinikkene oppgir at eggene fra ett egguttak som regel benyttes i én til to familier, men i enkelte tilfeller kan opptil tre familier benytte egg fra ett uttak fra samme donor.

Behov for tilbud om eggdonasjon

På spørsmål om behov for donoregg er dekket, svarer de fleste klinikkene nei eller delvis. De offentlige virksomhetene benytter kun donoregg fra egne donorer, men flere av de private virksomhetene dekker behovet for donoregg gjennom import fra andre nordiske land. For å sikre et reelt og likeverdig offentlig tilbud om eggdonasjon, er det i dag behov for flere eggdonorer.

Selv om pasienter har mulighet til å gjennomføre behandling med donoregg i utlandet og deretter søke om refusjon fra Helfo, beskrives denne prosessen som komplisert og lite tilgjengelig for mange.

Pasient- og brukerperspektiv

Foreningen Ønskebarn har gitt skriftlig innspill til evalueringen hvor de blant annet har pekt på at det bare er to offentlige virksomheter, St. Olavs hospital (fra 2021) og Oslo universitetssykehus (fra 2025), som har tilbud om eggdonasjon. Ønskebarn uttaler at det i realiteten betyr at par med et medisinsk behov for behandling med eggdonasjon, ikke har et godt nok offentlig tilbud. De viser også til at de fleste behandlingene som ble utført i 2022 trolig er utført ved private klinikker, og at det reelt sett betyr at parets økonomi avgjør tilgang til tilbudet.

Ønskebarn mener at dette ikke er intensjonen med lovendringen fra 2020.

Foreningen uttaler at det er viktig at det er et offentlig tilbud om eggdonasjon, og at dette handler om tilgjengelig kompetanse og utvikling også ved de offentlige klinikkene.

Erfaring med rekruttering av eggdonorer og tiltak for å øke rekruttering

De fleste virksomhetene oppgir at det er krevende å rekruttere eggdonorer, og flere virksomheter etterlyser økt synlighet og informasjon i samfunnet for å nå potensielle donorer. Brukerorganisasjonene understreker at mangel på donorer begrenser

behandlingstilbudet, særlig i det offentlige, og fører til lange ventetider. Mange søker derfor hjelp hos private klinikker, noe ikke alle har økonomisk mulighet til. For å sikre likeverdig tilgang og god kvalitet, er økt donorrekruttering avgjørende, spesielt for å styrke det offentlige tilbudet.

Virksomhetene og brukerorganisasjonene peker på flere tiltak for å øke tilgangen på eggdonorer. Bedre informasjon og informasjonskampanjer nevnes som sentrale virkemidler, og flere viser til at rekrutteringen tidligere var lettere da eggdonasjon fikk medieoppmerksomhet – eksempelvis i forbindelse med lovendringen. En klinikk rapporterer at aktiv bruk av medier gir begrenset effekt sett opp mot innsatsen.

Ønskebarn viser i sitt innspill til at Helsedirektoratet bør gis i oppgave å gjennomføre kampanjer for å rekruttere donorer av egg og sæd. Ønskebarn mener dette kan bidra til informasjonsspredning i samfunnet om hva donasjon går ut på og hva det innebærer, og slik bidra til normalisering av donasjon. Enkelte viser også til inspirasjon fra Sverige, der Socialstyrelsen har etablert «Donationsveckan» for å øke bevissthet om donasjon av organer, blod, celler og vev – inkludert egg og sæd.

En økning i satsene for økonomisk kompensasjon til eggdonorer foreslås som et viktig tiltak for å styrke rekrutteringen. Per april 2025 er kompensasjonen 5 931 kroner (5 prosent av 1 G), til tross for at én eggdonasjon er anslått til minimum 38 timers tidsbruk¹⁹. Økt kompensasjon fremheves som et mulig og nødvendig virkemiddel, og det understrekes at dette fortsatt vil være forenlig med et altruistisk system. En økt kompensasjon som gir reell kompensasjon for donors belastning og tidsbruk, vil også være i tråd med krav i regelverket om at donasjonen skal være frivillig og vederlagsfri.

Det er stilt spørsmål om hvorfor det ikke åpnes for import av egg fra andre EU-land enn de nordiske.

Noen virksomheter foreslår også alternative modeller for eggdonasjon for å øke antall eggdonorer, for eksempel at overskuddsegg fra kvinner, som fryser egne egg uten medisinsk indikasjon, kan tilbys til donasjon. Det er også modeller der deler av eggene brukes til egen behandling og resten doneres, under forutsetning av at de håndteres som donoregg fra starten. Det vises til lignende erfaringer fra Danmark og Storbritannia (Newcastle).

I utredningen med forslag til veiledning og retningslinjer knyttet til eggdonasjon fra 2020 ble det beskrevet modeller der kvinner som mottar assistert befruktning kan donere noen av sine egg, samt modeller for bruk av overtallige egg fra lagring uten

¹⁹ Se [Forslag til veiledning og retningslinjer knyttet til etablering av tilbud om eggdonasjon pkt. 3.5 - Helsedirektoratet.pdf](#)

medisinsk indikasjon, men disse modellene ble ikke anbefalt²⁰. Dersom slike modeller skal etableres, må de utredes nærmere, både juridisk og etisk.

3.3.2 Utvikling etter at assistert befruktning til enslige ble tillatt

Assistert befruktning til enslige ble tillatt fra 1. juli 2020. I forbindelse med spørreundersøkelse til evalueringen av bioteknologiloven innhentet direktoratet data om hvor mange enslige som har fått behandling etter lovendringen og hvor mange barn som er født, og aldersfordelingen på de enslige som har fått behandling.

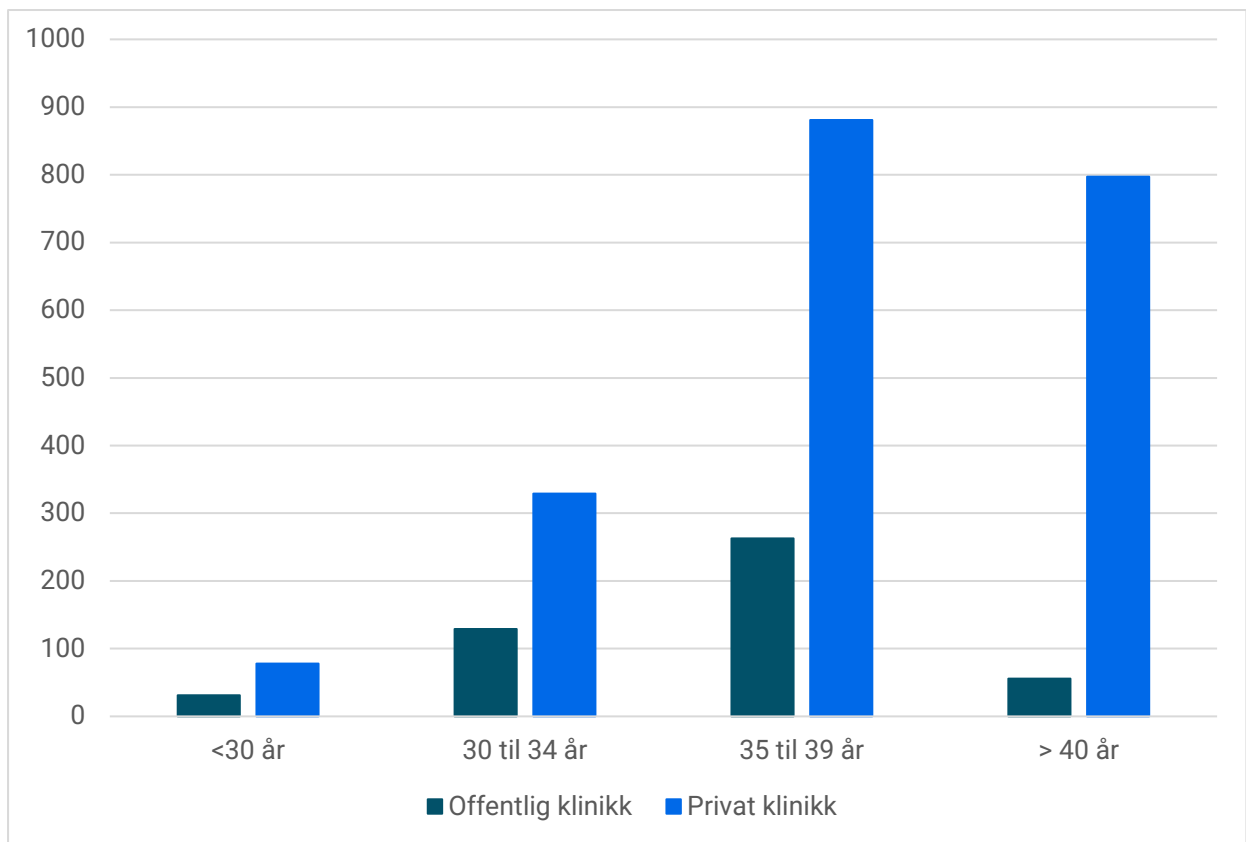
Data fra både private og offentlige klinikker viser at det er flest enslige kvinner i aldersgruppen 35 til 39 år som har fått behandling med assistert befruktning. De fleste behandlingene til enslige kvinner skjer ved private klinikker.

Forskjellen i totalt antall behandlinger av enslige kvinner i perioden ved offentlige og private virksomheter er spesielt stor for aldersgruppen over 40 år (56 offentlig og 797 privat), mens det i gruppen 35 til 39 år er mindre forskjell (263 offentlig og 881 privat). En av grunnene til dette kan være at kvinner som er 40 år eller eldre sjelden prioriteres i det offentlige systemet, grunnet lavere forventet nytte av behandlingene.

Utredning og vurdering av enslige er som for par, men det legges særlig vekt på sosialt nettverk.

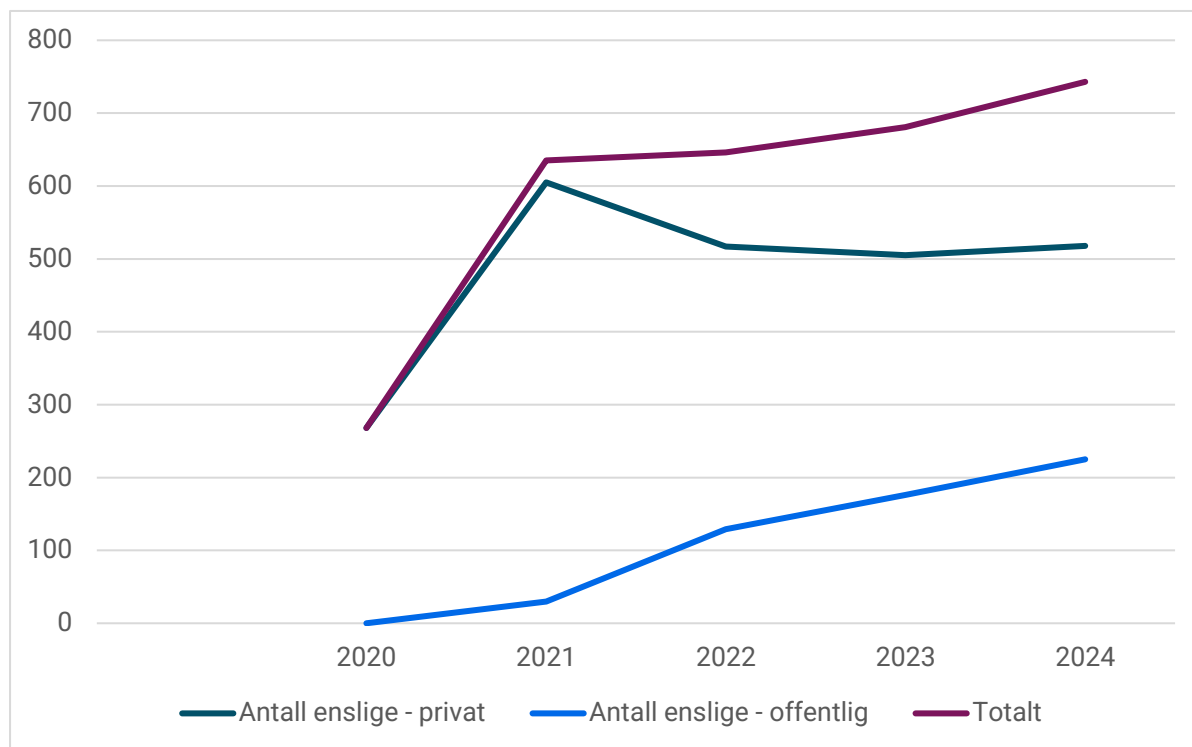
²⁰ [Forslag til veiledning og retningslinjer knyttet til etablering av tilbud om eggedonasjon.pdf](#), se pkt. 4

Figur 3-2 Aldersfordeling for enslige kvinner som har fått assistert befruktning fordelt på offentlige og private klinikker fra 1. juli 2020 til og med 2024.



Forklaring til figuren: Figuren viser aldersfordeling for enslige kvinner som har fått behandling med donorsæd fra 1. juli 2020 og fram til og med 31. desember 2024, fordelt på offentlige (mørk blå) og private klinikker (lys blå). Data viser behandlinger utført ved norske virksomheter.

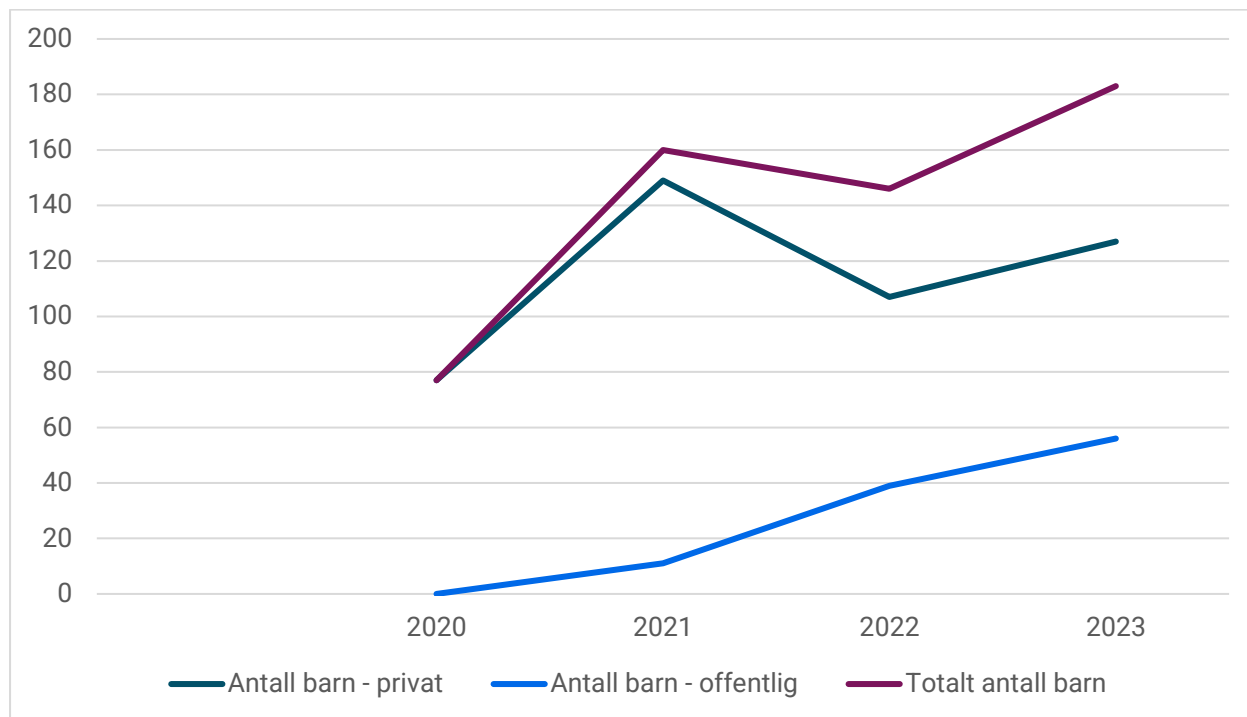
Figur 3-3 Antall enslige kvinner som har fått behandling med donorsæd fra 1. juli 2020 til og med 2024



Forklaring til figuren: Figuren viser antall enslige som har fått behandling med donorsæd fra 1. juli 2020 og fram til og med 31. desember 2024, fordelt på offentlige (lys blå) og private klinikker (mørk blå). Data viser behandlinger utført ved norske virksomheter. Antall enslige som får behandling ved private klinikker er vesentlig høyere enn ved offentlige klinikker. Det totale antall enslige som har fått behandling (lilla) har økt gjennom hele perioden.

Alle de private klinikkene som svarte på undersøkelsen, har tilbud om behandling med assistert befruktning til enslige. Av de offentlige klinikkene som har svart på undersøkelsen, er det to som har oppgitt at de ikke har kommet i gang med tilbud til enslige.

Figur 3-4 Antall barn født etter assistert befruktning til enslige som har fått behandling med donorsæd i perioden 1. juli 2020 til og med 2023



Forklaring til figuren: Figuren viser antall barn født av enslige kvinner som har fått assistert befruktning ved en norsk virksomhet i perioden 1. juli 2020 og fram til og med 31.12.2023, fordelt på offentlige (lys blå) og private klinikker (mørk blå). Det er flere enslige som får behandling ved private klinikker enn ved offentlige klinikker, og derfor er antall barn født som forventet høyere hos de private klinikkene. Det totale antall barn født etter assistert befruktning til enslige kvinner (lilla) har økt gjennom hele perioden. (Tall for 2020, 2021 og 2022 inngår også i statistikk om behandlinger med donorsæd i kapittel 3.5.)

Helsedirektoratet har i mars 2025 mottatt foreløpige tall for antall barn født etter behandlinger utført i 2024. Tallene viser at det så langt var født til sammen 54 barn etter behandling ved private klinikker og 52 barn etter behandling ved offentlige klinikker etter behandlinger utført i 2024. Barna som ble til i løpet av 2024, fødes innen september 2025, så det er forventet at tallet vil stige. Data rapporteres først i 2026.

3.3.3 Partnerdonasjon av egg hos likekjønnede par

Bioteknologiloven § 2-15 fjerde ledd som åpner for partnerdonasjon av egg, gjelder ved assistert befruktning til et likekjønnet par. Bestemmelsen om partnerdonasjon ble vedtatt i forbindelse med forslag til endring av bioteknologiloven i 2020²¹ og

²¹ jf. Prop. 34 L (2019–2020) og Innst. 296 L (2019–2020)

trådte i kraft fra 1. januar 2021. Bioteknologiloven § 2-15 fjerde ledd ble i mai 2021 endret på nytt slik at det ved assistert befruktning til et likekjønnet par ikke var krav om at bioteknologiloven § 2-4 om vilkår for befruktning utenfor kroppen (medisinsk behov) var oppfylt.

Om partnerdonasjon av egg (ROPA)

Partnerdonasjon av egg ved assistert befruktning (ofte forkortet ROPA: Reception of Oocytes from Partner) innebærer at én partner bidrar genetisk (egget), mens den andre bærer frem og føder barnet.

Partnerdonasjon av egg forutsetter bruk av donorsæd.

Partnerdonasjon av egg kan være aktuelt både av medisinske og ikke-medisinske årsaker. En medisinsk årsak kan være at én av kvinnene har gode egg, mens den andre har bedre forutsetninger for å gjennomføre et svangerskap. Ikke-medisinske årsaker kan være ønske om at begge kvinnene i paret skal ha en biologisk tilknytning til barnet. Det kan også handle om et felles ønske om å kunne velge hvem som skal gå gravid med parets barn.

Selv om mange fremhever at metoden kan styrke begges tilknytning til barnet, mener også enkelte at det legges for stor vekt på genetisk og biologisk tilknytning som forutsetning for å etablere en god og trygg familie²² (se f.eks. diskusjonen om embryodonasjon i del to av rapporten).

Partnerdonasjon var først bare tillatt i tilfeller der det var medisinsk årsak til at den ene kvinnen i paret ikke kunne bruke egne egg for å bli gravid.

Bioteknologiloven § 2-15 fjerde ledd ble i mai 2021 så endret til at det ved assistert befruktning til et likekjønnet par ikke var krav om at bioteknologiloven § 2-4 om vilkår for befruktning utenfor kroppen (medisinsk behov) var oppfylt²³. Kvinner i et likekjønnet par fikk som følge av denne endringen en mulighet til å velge hvem av kvinnene som skulle gå gravid med parets barn.

Status, praksis og utfordringer knyttet til partnerdonasjon av egg

Partnerdonasjon av egg ble innført ved politisk vedtak og har ikke vært gjenstand for metodevurdering eller godkjenning som behandlingsform etter bioteknologiloven § 2-19. I 2021 ble 13 barn til ved bruk av ROPA, mens 24 barn ble født etter bruk av ROPA i 2022.

²² Brandão P, Ceschin N. Lesbian shared IVF: the ROPA method: a systematic review. Porto Biomed J. 2023 Apr 10;8(2):e202. doi: 10.1097/j.pbj.0000000000000202. Erratum in: Porto Biomed J. 2023 Apr 28;8(3):e214. doi: 10.1097/j.pbj.0000000000000214. PMID: 37152625; PMCID: PMC10158901.

²³ Representantforslag om å sikre at kvinner i et likekjønnet par kan få reell mulighet til selv å velge hvem av kvinnene i paret som skal gå gravid med parets barn - stortinget.no

Det er tydelige forskjeller mellom offentlige og private virksomheter både når det gjelder hvilke pasienter som får dette tilbudet, og mellom erfaringer og vurdering av metoden.

Partnerdonasjon utføres i hovedsak ved private virksomheter. Virksomhetene oppgir at informasjon om metoden, blant annet gjennom medieoppslag²⁴, har ført til økt etterspørsel etter denne behandlingsformen.

De private virksomhetene oppgir at de har begrenset, men gjennomgående positiv erfaring med partnerdonasjon av egg. Samtidig peker de på at metoden reiser enkelte juridiske og etiske utfordringer. Blant annet peker flere på at kvinnen som har donert egg, ved samlivsbrudd kan benytte lagrede embryoer uten samtykke fra tidligere partner. Dette kan bidra til uoversiktlige og potensielt belastende familieforhold for både foreldre og barn. Det uttrykkes bekymring for at gjeldende lovverk ikke tar høyde for disse situasjonene, og at dette bør gjennomgås.

En annen utfordring gjelder valg av hvem i paret som skal donere egg, og hvem som skal bære fram barnet. I en del tilfeller ønsker paret at den yngste partneren skal gjennomgå svangerskapet, mens den eldre donerer egg. Avhengig av alder, kan dette by på utfordringer, da eggkvalitet og eggreserver svekkes med økende alder, noe som kan gjøre behandlingen mer ressurskrevende og gjøre det mindre sannsynlig å lykkes.

De offentlige virksomhetene oppgir at de ikke tilbyr partnerdonasjon, eller kun tilbyr partnerdonasjon dersom det foreligger en medisinsk indikasjon for dette²⁵. Det er bl.a. pekt på ressursbruken, siden mange par som er aktuelle for ROPA, kunne fått behandling med inseminasjon (IUI), men pga. ROPA må de gjennom behandling med IVF/ICSI. Dette er mer ressurskrevende, og etter virksomhetenes vurdering innebærer det større risiko og mindre sjanse for å lykkes.

Det økende antallet pasienter som ønsker å benytte partnerdonasjon, i kombinasjon med avslag i den offentlige spesialisthelsetjenesten, har ført til klager både til statsforvalteren og til Pasient- og brukerombudet. Direktoratet kjenner ikke til om sakene er behandlet eller hvilket utfall de eventuelt fikk. Det er begrenset kunnskap om risiko for gruppen som er aktuelle for ROPA, og det er delte meninger i fagmiljøet om og i hvilken grad partnerdonasjon av egg er forbundet med økt risiko, slik det er vist for eggdonasjon²⁶.

²⁴ Gravid etter partnerdonasjon: – Det ble treff på første forsøk, Nrk [Ny bioteknologilov har gjort det mulig å bli gravid med eggdonasjon – NRK Trøndelag – Lokale nyheter, TV og radio](#)

²⁵ jf. spørreundersøkelse Helsedirektoratet sendte ut til alle virksomhetene som er godkjent for assistert befruktning våren 2025, omtalt over, i 3.3.1

²⁶ Se for eksempel diskusjon i Aktoz F et al (2024): [IVF with reception of oocytes from partner in lesbian couples: a systematic review and SWOT analysis - Reproductive BioMedicine Online](#) vol. 48 nr. 1.

Ved eggdonasjon er det noe økt risiko for svangerskapsforgiftning og komplikasjoner knyttet til høyt blodtrykk (hypertensjon), for lav fødselsvekt, prematur fødsel eller akutte fødselskomplikasjoner. Risiko for svangerskapsforgiftning er anslått å være 2 til 3 ganger høyere ved eggdonasjon enn ved bruk av egne egg^{27,28}. Enkelte studier antyder at underliggende medisinske faktorer hos pasientene også kan bidra til denne risikoøkningen²⁹.

En helhetlig gjennomgang av bioteknologilovens bestemmelser om assistert befruktning og mulig relevans for ROPA kan synes hensiktsmessig, da det kan synes som om dette ikke ble gjort da retten til partnerdonasjon ble innført. Vi har ikke i evalueringen vurdert eventuelt behov for justeringer. Vi nevner imidlertid at § 2-16 om aldersgrense for lagring av befruktede egg er fastsatt med tanke på alderen til kvinnen egget skal settes inn i. Dersom egget skal settes inn i en kvinne som ikke har passert aldersgrensen, er det ikke gitt at det er rett praksis å destruere egget når kvinnen som avga det, har passert aldersgrensen på 46 år. Bruk av egg eller befruktede egg fra en avdød kvinne til partnerdonasjon hos et likekjønnet par, er per i dag ikke tillatt. Det er stilt spørsmål ved om § 2-17 om bruk av sæd fra avdød også bør ses på med tanke på mulighet for dette.

3.3.4 Ny bestemmelse om bruk av sæd fra avdød ektefelle eller partner

I 2020 ble det innført en bestemmelse i bioteknologiloven (§ 2-17) som åpner for at lagret sæd fra avdød, eller egg som er befruktet med avdødes sæd, kan benyttes til assistert befruktning av avdødes gjenlevende ektefelle eller samboer dersom det kan dokumenteres at det er i tråd med avdødes ønske.

Bestemmelsen er begrunnet i hensynet til personlig autonomi og retten til å bestemme over egen genetisk reproduksjon, også etter dødsfall. Uten et slikt samtykke er både lagring og bruk av sæd til assistert befruktning ulovlig. Den avdøde skal regnes som barnets far etter barnelova.

Bakgrunnen for bestemmelsen var blant annet en offentlig debatt etter at en kvinne ble nektet bruk av sin avdøde ektemanns lagrede sæd, til tross for at det var

²⁷ Berntsen S, Larsen EC, la Cour Freiesleben N, Pinborg A. Pregnancy outcomes following oocyte donation. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol*. 2021 Jan;70:81-91. doi: 10.1016/j.bpobgyn.2020.07.008. Epub 2020 Jul 15. PMID: 32741624.

²⁸ Mens alvorlighet i prioriteringsetikken bidrar til rangering, er det i bioteknologiloven et kvalifiserende kriterium: Er det alvorlig (nok), er det akseptabelt å tilby behandlingen eller teknologien. *Pre-eclampsia in pregnancies resulting from oocyte donation, natural conception or IVF: a systematic review and meta-analysis*. *Hum Reprod*. 2022 Mar 1;37(3):586-599. doi: 10.1093/humrep/deab267. PMID: 34931678.

²⁹ <Sett inn referanse fra Nan Oldereid>

dokumentert at han hadde ønsket dette. At assistert befruktning for enslige ble tillatt i samme lovrevisjon, la også til rette for en slik endring.

Helsedirektoratet har fått opplyst at bestemmelsen har blitt benyttet flere ganger siden innføringen. I direktoratets spørreundersøkelse oppgir fire virksomheter – to offentlige og to private – at de har gitt tilbud om assistert befruktning etter bioteknologiloven § 2-17.

Bruk av egg eller befruktede egg fra en avdød kvinne til partnerdonasjon hos et likekjønnet par, er per i dag ikke tillatt.

3.3.5 Øvre aldersgrense for kvinner i forbindelse med assistert befruktning

I 2020 ble det innført en absolutt aldersgrense i bioteknologiloven § 2-3 a for kvinner som får behandling med assistert befruktning. Bestemmelsen fastslår at kvinnen ikke kan være eldre enn fylte 46 år ved tidspunktet for inseminasjon eller innsetting av befruktet egg.

Formålet med å lovfeste en øvre aldersgrense var å gi økt forutsigbarhet for både pasienter og helsepersonell, samt sikre en mest mulig ensartet praksis på tvers av virksomheter. Det ble samtidig understreket at lovfestingen ikke er til hinder for individuelle medisinske og psykososiale vurderinger innenfor rammen av den fastsatte aldersgrensen. Aldersgrensen ble vurdert som saklig begrunnet, og ikke urimelig inngripende³⁰.

Aldersgrensen gir ikke kvinnen en rett til å få behandling fram til hun fyller 46 år, men må ses i sammenheng med den medisinske vurderingen som skal gjøres, bl.a. risiko ved en eventuell behandling og mulighet for å lykkes.

Virksomhetenes erfaring med aldersgrense for behandling

Virksomhetene oppgir i hovedsak positive erfaringer med innføringen av en øvre aldersgrense. Flere viser til at grensen gir klare rammer og mulighet for individuell vurdering innenfor et fastsatt tak. Noen peker likevel på at aldersgrensen sjelden er relevant i offentlig sektor, ettersom få kvinner i de øvre aldersklassene prioriteres for behandling der. For eksempel oppgir Sykehuset Telemark at kvinnen som hovedregel tilbys assistert befruktning dersom hun er *yngre enn 39 år på søknadstidspunktet*³¹.

Det trekkes også frem som positivt at aldersgrensen gir rom for å vurdere enkelttilfeller, for eksempel kvinner som må utsette å få barn eller utsette behandling

³⁰ [Innst. 296 L \(2019-202\) kapittel 3.](#)

³¹ [Assistert befruktning - Sykehuset Telemark HF](#)

med assistert befruktning på grunn av alvorlig sykdom (som kreftbehandling), eller andre livshendelser.

Noen virksomheter peker på at enkelte pasienter misforstår aldersgrensen som en rett til behandling frem til fylte 46 år. Dette har ført til klager til statsforvalteren, særlig i saker hvor kvinner over 38 år ikke får innvilget behandling i det offentlige. I Helsedirektoratets prioriteringsveileder for kvinnesykdommer står det om faktorer som skal vurderes og som gir redusert nytte, bl.a. er alder over 38 år nevnt³².

Dette viser at det er behov for tydeligere informasjon om forskjellen mellom en lovfestet aldersgrense og faktisk prioritering innen helsetjenesten.

Fagmiljøene mener at det fortsatt er enkelte uavklarte spørsmål knyttet til aldersgrensen, for eksempel ved partnerdonasjon. Fagmiljøene har også stilt spørsmål om hvorvidt de nordiske landene bør vurdere å harmonisere øvre aldersgrenser for assistert befruktning. På spørsmålet om det bør innføres en øvre aldersgrense også for menn ved assistert befruktning, uttrykker fagmiljøene i hovedsak en viss reservasjon overfor en slik regulering.

Interesseorganisasjoners erfaring

Ønskebarn har kommentert praktiseringen av aldersgrensen for behandlingen i et skriftlig innspill til direktoratet. De peker på at den medisinske bakgrunnen og intensjonen bak lovfestet aldersgrense er å kunne foreta medisinske vurderinger av kvinnen om en behandling vil lykkes, ikke medføre fare med videre – men at det kan være store forskjeller mellom kvinner. Ønskebarn antar at det ikke vil være forskjeller på de medisinske vurderingene av enkeltpasienter som gjøres i private og offentlige klinikker.

Ønskebarn har uttalt at når de offentlige klinikkene setter aldersgrensen der de gjør, handler det ikke lenger om den medisinske vurderingen av en enkeltperson, men en generell vurdering av nytte versus ressurser. De peker på at dette kan være en av faktorene som bidrar til at det er en økning i antall private klinikker (i tillegg til nye tilbud fra 2020). Ønskebarn antar at en slik streng prioritering ved offentlige klinikker vil påvirke de ressursene som settes inn i behandlingen av de som er yngre enn 38 år, og at ressursene ideelt sett bør økes, men er usikre på om dette skjer.

Aldersgrense for lagring av befruktede egg

Samtidig med innføringen av øvre aldersgrense for behandling med assistert befruktning, ble det også fastsatt en tilsvarende øvre aldersgrense for lagring av befruktede egg. I henhold til bioteknologiloven § 2-16 er det tillatt å lagre befruktede egg frem til kvinnen som skal motta egget fyller 46 år. Virksomhetene kan, basert på

³² [Infertilitet \(veiledende frist 26 uker\) - Helsedirektoratet](#)

vurderinger av ressursbruk og nytte, fastsette en kortere lagringstid. Når lagringstiden er utløpt, skal eggene destrueres eller avgis til opplæring, kvalitetssikring eller forskning. Lagringstiden kan ikke være kortere enn fem år fra befruktningstidspunktet, med mindre kvinnen samtykker til det, eller fordi lagringstiden blir kortere pga. aldersgrensen.

Departementet oppgir i forarbeidene at bestemmelsen gjelder både offentlige og private virksomheter, og det anses som naturlig at lagringstid inngår i avtalen mellom virksomheten og pasienten.

Spørsmål om utlevering av befruktede egg etter at kvinnen har fylt 46 år

Helsedirektoratet har fått henvendelser med spørsmål om en virksomhet kan utlevere befruktede egg til virksomhet i utlandet etter at kvinnen hadde fylt 46 år, jf. bioteknologiloven § 2-3 a, § 2-16 fjerde ledd og § 7-5, jf. straffeloven § 15 om straffbar medvirkning.

Helsedirektoratet har i sine vurderinger³³ vist til at Den europeiske menneskerettighetsdomstolen (EMD) i sine saker har lagt stor vekt på retten til rådighet over egne befruktede egg i fortolkningen av Den europeiske menneskerettighetskonvensjon (EMK) artikkel 8³⁴. Det kan imidlertid gjøres begrensninger i noen av EMK-rettighetene, forutsatt at begrensningen har hjemmel i lov, ivaretar et legitimt formål og er forholdsmessig.

Når det gjaldt spørsmålet om utlevering av befruktede egg til virksomhet i utlandet etter at kvinnen hadde fylt 46 år ville anses som straffbar medvirkning, jf. bioteknologiloven § 7-5 og straffeloven § 15, viste direktoratet i sin vurdering til at hovedregelen etter bioteknologiloven § 2-16 fjerde ledd er at befruktede egg skal destrueres når lagringstiden er ute. Det er ikke anledning til unntak fra denne bestemmelsen. Eventuell utlevering bør derfor skje før kvinnen har fylt 46 år, jf. bioteknologiloven § 2-3 a. Det ble videre vist til at dersom befruktede egg utleveres etter at kvinnen har fylt 46 år, ville utleveringen etter omstendighetene kunne bli rammet av bioteknologiloven § 7-5 første ledd, jf. straffeloven § 15.

Hvorvidt utlevering ville rammes av lovens bestemmelser om straff, måtte bygge på en individuell og konkret vurdering med utgangspunkt i lov og forarbeider. Direktoratet viste til slutt til at det er domstolene som avgjør om forholdet ville rammes av straff og/eller straffbar medvirkning i en konkret sak.

³³ Vår sak 20/24728

³⁴ se [CASE OF NEDESCU v. ROMANIA \(European Court of Human Rights\) – LawEuro](#) og [Prop. 34 L \(2019–2020\) pkt. 9.](#)

3.3.6 Lagring av ubefruktede egg uten medisinsk indikasjon

Fra 1. juli 2020 ble bioteknologiloven § 2-11 endret slik at virksomhetene etter særskilt godkjenning kan lagre ubefruktede egg som er hentet ut uten medisinsk indikasjon. Dette krever full egenbetaling.

Tilbud om lagring av ubefruktede egg uten medisinsk indikasjon finnes ved følgende private virksomheter: Aleris Frogner, C-Medical, Klinikk Hausken (alle klinikker), Livio IVF-klinikken Oslo, Medicus AS (alle klinikker), Volvat Spiren Oslo (tidligere Fertilitetssenteret) og Volvat Spiren Trondheim.

Helsedirektoratet har utarbeidet veiledning til virksomhetene for å sikre at personer som ønsker tilbudet, får tilstrekkelig informasjon om hva det innebærer³⁵.

Fagmiljøene har informert om at det primært er enslige, heterofile kvinner som fryser egg uten medisinsk indikasjon. Noen velger å befrukte eggene og fryse embryo, da dette øker sjansen for å lykkes senere.

Tabell 3-1 nedenfor viser hvor mange kvinner som har fått lagret ubefruktede egg etter at lovendringen 1. juli 2020. Tall for 2024 kommer i løpet av våren 2025.

Tabell 3-1 Lagring av ubefruktede egg uten medisinsk indikasjon

År	Fra juli 2020	2021	2022	2023	Til sammen i perioden
Antall personer som har fått lagret ubefruktede egg	21	174	219	363	777

Forklaring til tabellen: Tabellen viser antall kvinner som har fått lagret ubefruktede egg etter lovendringen 1. juli 2020. Tilbudet om lagring av ubefruktede egg uten medisinsk indikasjon kom i gang høsten 2020. I løpet av perioden har stadig flere private klinikker søkt om og fått godkjenning for dette.

Det er en økning i antall kvinner som har benyttet tilbudet gjennom hele perioden, og spesielt fra 2022 til 2023. Vi tror at økningen i stor grad skyldes at antall private virksomheter som tilbyr lagring, har økt, og at tilbudet er blitt bedre kjent.

³⁵ [Tilbud om lagring av ubefruktede egg, eggstokkvev, sæd og testikkelvev - Helsedirektoratet](#)

3.3.7 Barneomsorgsattest og tilleggsopplysninger

Bioteknologiloven § 2-6 om avgjørelse om behandling ble fra 1. juli 2020 endret slik:

Den som søker assistert befruktning skal legge frem en barneomsorgsattest som nevnt i [politiregisterloven § 39](#) første ledd.

Hvis det er nødvendig for å supplere de opplysningene som gis av kvinnen eller paret selv, kan legen innhente relevant informasjon fra offentlige instanser for å foreta vurderingen av kvinnens eller parets omsorgsevne og hensynet til barnet beste etter første ledd. Slik informasjon kan blant annet være opplysninger om kvinnens eller parets helse, økonomi, bolig og hvor lenge paret har bodd sammen. Ved innhenting av opplysninger som er underlagt lovbestemt taushetsplikt, kreves samtykke fra den opplysningene gjelder.

Dersom legen er i tvil om kvinnens eller parets omsorgsevne, kan legen be om en vurdering av omsorgsevnen fra en instans bestemt av departementet. Etter å ha mottatt vurderingen, beslutter legen om kvinnen eller paret skal få behandling med assistert befruktning.

Bufetat region øst er oppnevnt som rådgivende instans for vurderinger etter bioteknologiloven § 2-6 fjerde ledd.

Innhenting av barneomsorgsattest og erfaring med bruk av rådgivende instans har vært diskutert i arbeidsgruppa for assistert befruktning. Fagmiljøene opplever at kravet om barneomsorgsattest er positivt, og at det gir en trygghet. Samtykke til innhenting av taushetsbelagt informasjon foreligger som regel før utredningen starter, slik at dette er på plass før kvinnen eller paret utredes videre.

Noen virksomheter benytter i særlige tilfeller egen sosionomtjeneste til å bistå med vurderingene.

Fagmiljøene har kommentert at det sjeldent er anmerkninger på barneomsorgsattesten. Men virksomhetene har pekt på at noen som kommer for søskenforsøk etter lovendringen, ikke ville fått behandling i første omgang dersom det den gang hadde vært krav om å fremlegge barneomsorgsattest.

Noen virksomheter har vært usikre på når de eventuelt skal be om at kvinnen/parene innhenter en ny barneomsorgsattest. I Rundskriv om egnethet for assistert befruktning pkt. 3.2 har Helsedirektoratet uttalt at det ikke er krav om at ny barneomsorgsattest skal fremlegges før hvert enkelt forsøk. Det vil være opp til behandlende lege å vurdere om en attest som ble innhentet i forbindelse med et tidligere forsøk, fremdeles kan brukes, eller om det er behov for å innhente en ny. Ved søskenforsøk har klinikkene praksis for å innhente ny barneomsorgsattest. I rundskrivet kapittel 4 er det videre gitt veiledning om vurdering av anmerkninger på barneomsorgsattesten.

Det er relativt få saker hvor det innhentes bistand fra Bufetat. En av virksomhetene har for eksempel innhentet bistand i fem saker eller færre, der halvparten fikk avslag etter vurderingen. Noen har kommentert at dette er krevende i en travel hverdag. Bufetat møter ikke kvinnen/parene, og derfor må klinikken sende inn mye dokumentasjon.

Oppsummert er inntrykket at krav om barneomsorgsattest har fungert etter hensikten. Virksomhetene benytter også Rundskriv om vurdering av egnethet for assistert befruktning³⁶ og er stort sett fornøyd med veiledningen der. Virksomhetene benytter Bufetat noen ganger, og dette har stort sett fungert fint. Virksomhetene opplyser at de følger rådene fra Bufetat.

3.4 Demografisk utvikling

Medisinsk fødselsregister (MFR) får innrapportert data om behandlinger og fødsler etter assistert befruktning som er utført i Norge, og kan sammenligne disse dataene med data om fødsler totalt sett³⁷. Data som innrapporteres til MFR, dekker behandlinger med IVF/ICSI osv., men ikke behandlinger med inseminasjon (IUI). Det gir allikevel et godt bilde på den demografiske utviklingen.

I denne delen av rapporten vil de fleste tall bli oppgitt for året fødselen fant sted. Dataene inkluderer kun svangerskap der det var mulighet for at barnet var levedyktig, det vil si svangerskap som varte minimum 22 uker.

3.4.1 Fødsler og antall barn født etter behandling med assistert befruktning

Andel barn født ved norske fødeinstitusjoner som har blitt til ved hjelp av assistert befruktning utført i Norge, er økende.

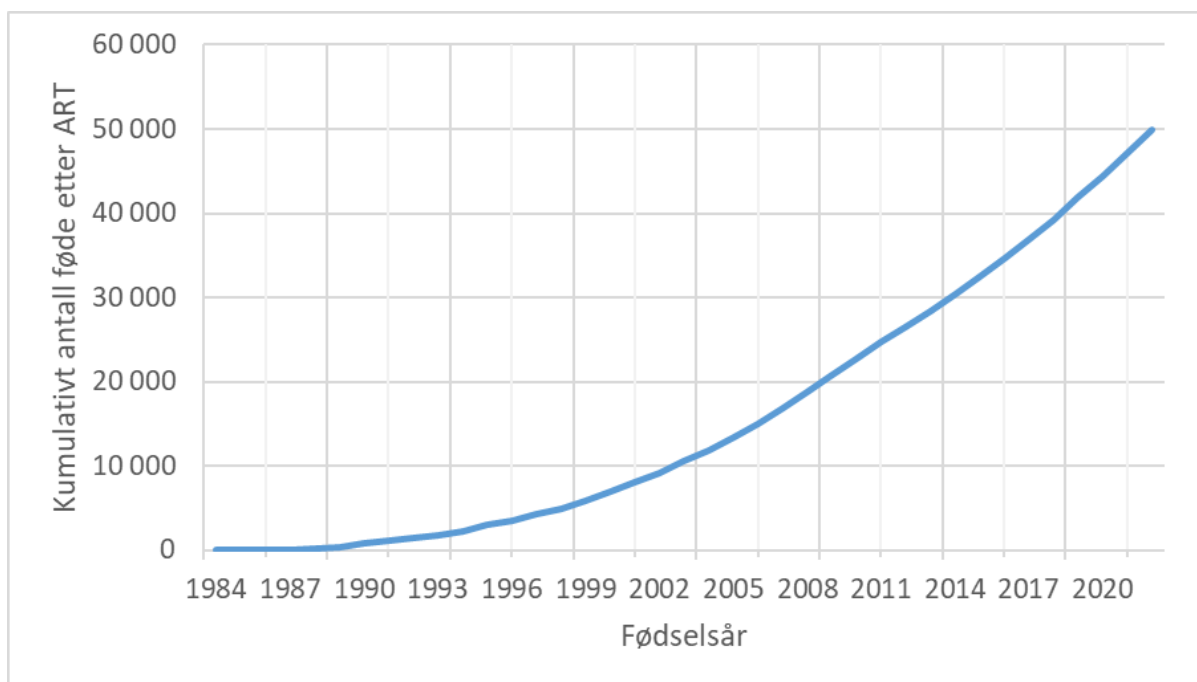
Av barna som ble født i 2022, var 5,3 prosent resultat av svangerskap der assistert befruktning var benyttet.

Etter at tilbud om assistert befruktning ble etablert og tatt i bruk i Norge i 1984, er det født til sammen 49 901 barn i svangerskap som startet med assistert befruktning i tidsrommet til og med 2022 (Figur 3.5 nedenfor).

Figur 3-5 Kumulativt samlede tall for antall fødte etter assistert befruktning i Norge, kilde MFR.

³⁶ [Vurdering av egnethet ved assistert befruktning - Helsedirektoratet](#)

³⁷ Data fra Medisinsk fødselsregister ved Guri Sundgot Halvorsen og Liv Cecilie Vestrheim Thomsen



Forklaring til figuren: Figuren viser samlede tall for hvor mange barn som er født etter svangerskap som startet ved hjelp av assistert befruktning. Data er oppgitt etter fødselsår, ikke behandlingsår. Hver årgang viser tall for det aktuelle året og alle tidligere år til sammen (kumulativt antall). Data før 2012 inkluderer inseminasjonsbehandlinger utført ved en av virksomhetene (Rikshospitalet), mens data etter 2012 omfatter bare befruktning utenfor kroppen (IVF/ICSI etc).

I løpet av de siste 20 årene har andelen flerlingfødsler etter behandling med assistert befruktning gått betydelig ned³⁸. I 2015 utgjorde barn født i tvilling- eller trillingsvangerskap 7,5 prosent av alle fødsler etter assistert befruktning, mens tilsvarende andel i 2022 var 3,3 prosent. I årene før 2004 var mellom 20 og 25 prosent av fødslene etter behandling med assistert befruktning en tvillingfødsel³⁹.

Reduksjonen skyldes at det settes tilbake ett embryo i over 90 prosent⁴⁰ av forsøk med assistert befruktning (IVF, ICSI etc). Reduksjon i tvilling- og trillingsvangerskap etter assistert befruktning er en ønsket utvikling, ettersom slike svangerskap medfører økt risiko for komplikasjoner både for mor og barn.

3.4.2 Økning i antall kvinner som føder barn etter behandling med assistert befruktning

Det siste tiåret har stadig flere kvinner fått barn ved hjelp av assistert befruktning. Som nevnt tidligere i kapittelet, kan det være flere grunner til at kvinner trenger

³⁸ Data fra Medisinsk fødselsregister og rapportering til Helsedirektoratet.

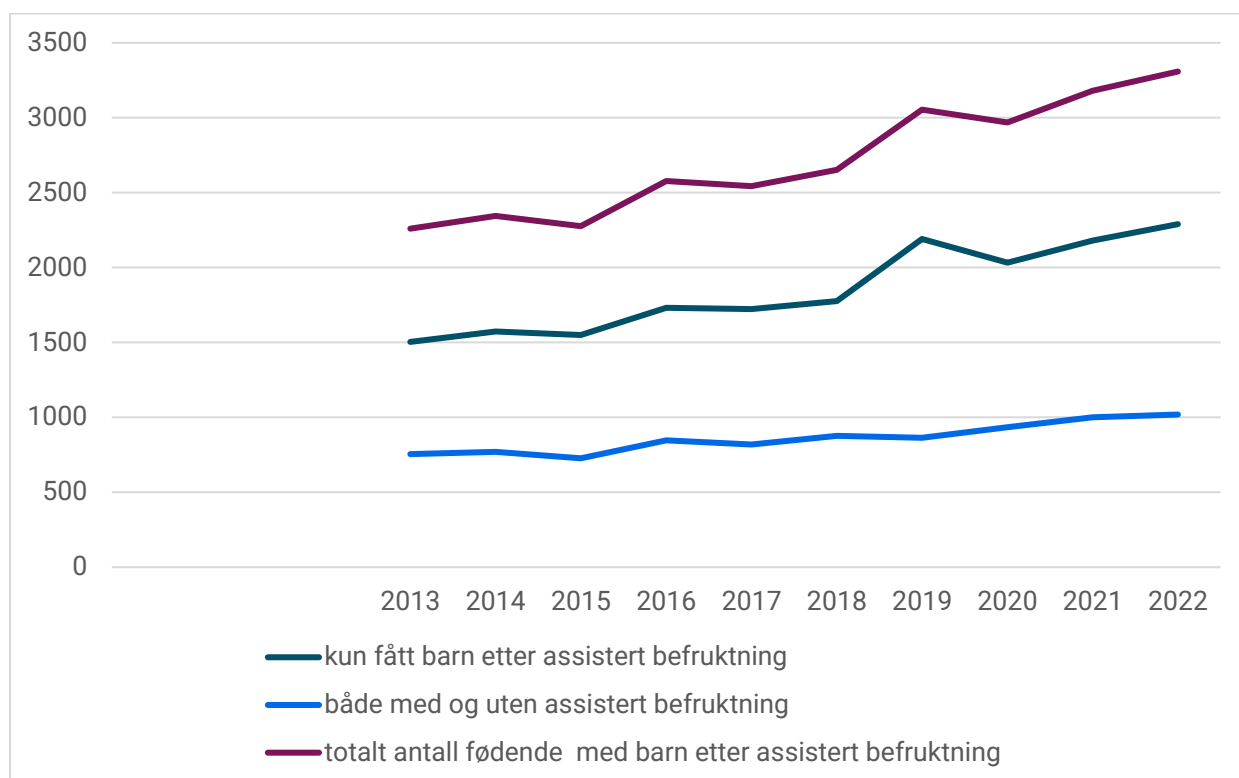
³⁹ Data om dette er omtalt i rapport om evaluering av bioteknologiloven fra 2011.

⁴⁰ Data fra 2022, se [Assistert befruktning - Helsedirektoratet](#)

assistert befruktning for å få barn – både infertilitet hos kvinnen, mannlig faktor og behov for behandling med donoregg/donorsæd.

Mens 2,6 prosent av alle fødende i 2013 kun hadde født barn etter behandlinger med assistert befruktning, økte andelen av fødende som kun hadde barn etter assistert befruktning til 4,5⁴¹ prosent i 2022. Andel av fødende kvinner som hadde fått barn både etter behandling med assistert befruktning og uten behandling, økte fra 1,3 prosent i 2013 til 2,0 prosent av alle fødende i 2022.

Figur 3-6 Antall kvinner som fødte barn etter assistert befruktning, hvert år i perioden 2013 til og med 2022. Data per fødselsår, kilde MFR.

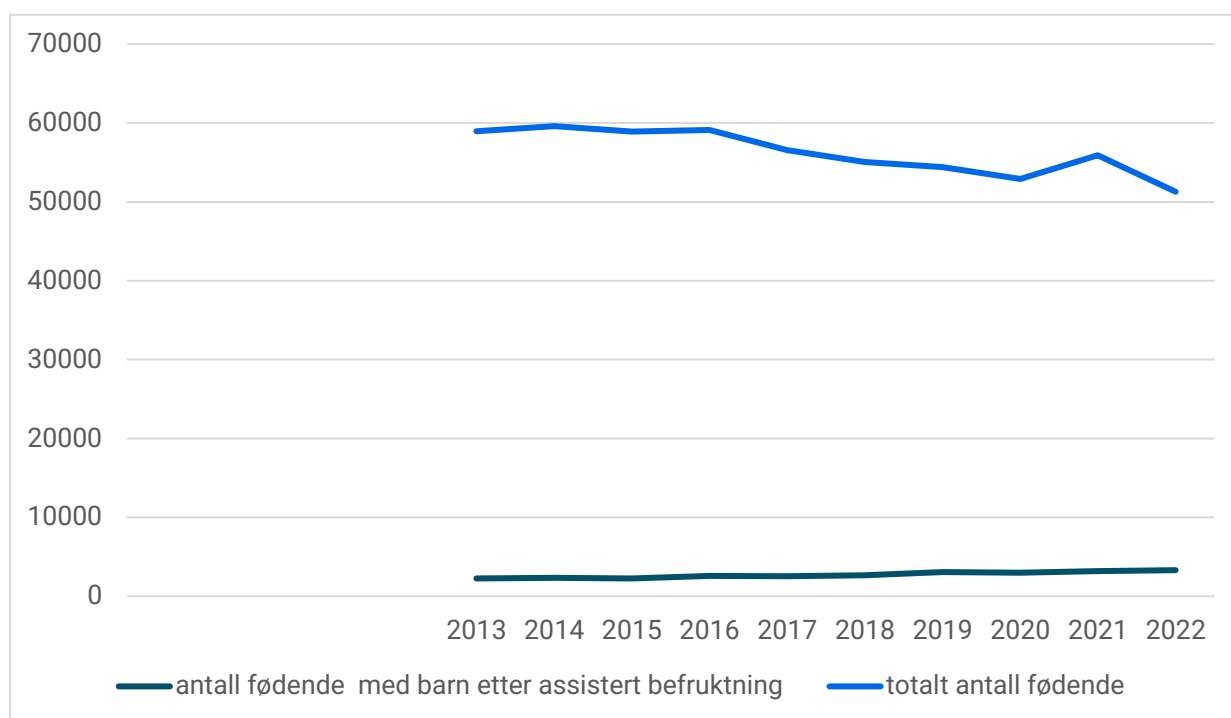


Forklaring til figuren: Figuren viser antall fødsler/fødende som fødte barn etter behandling med assistert befruktning, aktuelle år. Data er basert på året fødselen fant sted. Data omfatter befruktning utenfor kroppen (IVF/ICSI), men ikke behandlinger med inseminasjon (IUI). Lilla kurve viser det totale antallet fødende som fødte barn etter assistert befruktning. Mørk blå kurve er antall fødende som kun har født barn etter assistert befruktning (de kan ha barn fra før født etter assistert befruktning). Lys blå kurve er fødende som tidligere har fått barn uten assistert befruktning, og som angitte år fødte barn etter assistert befruktning.

Det totale antall fødende har gått nedover i perioden, fra 58 965 i 2013, til 51 285 i 2022. Antall fødende som fikk barn ved hjelp av assistert befruktning, har økt i den samme perioden.

⁴¹ De 5,3 prosentene nevnt tidligere omfatter også kvinner som har født barn både med og uten assistert befruktning.

Figur 3-7 Antall fødende med barn etter assistert befruktning hvert år i perioden 2013 til og med 2022, sammenlignet med totalt antall fødende. Data per fødselsår, kilde MFR.



Forklaring til figuren: Figuren viser antall fødende som fødte barn etter behandling med assistert befruktning, aktuelle år sammenlignet med totalt antall fødende. Data er basert på året fødselen fant sted. Data omfatter befruktning utenfor kroppen (IVF/ICSI), men ikke behandlinger med inseminasjon (IUI). Mørk blå kurve viser det totale antallet fødende med barn etter assistert befruktning. Lys blå kurve er det totale antall fødende aktuelle år. Andel fødende med barn etter assistert befruktning økte i perioden.

Av alle fødsler etter assistert befruktning utgjorde fødsler i et likekjønnet par under 1 prosent før 2011, men siden har andelen økt fra 1,1 prosent i 2011 til 5,3 prosent av alle fødsler etter assistert befruktning i 2022.

Endringene i bioteknologiloven som ga enslige mulighet for å benytte assistert befruktning, trådte i kraft 1. juli 2020. I dagens rapportering til MFR registreres ikke systematisk informasjon om kvinnen er i et parforhold, hvem partner er, eller om hun er enslig. I fødselsmeldingen registreres partner der kvinnen oppgir informasjon om dette. Noen ganger mangler informasjonen i fødselsmeldinger der det er brukt assistert befruktning.

Det var ikke registrert partner i 1,8 prosent av alle fødsler etter assistert befruktning registrert av MFR i 2020. MFR registrerte en betydelig økning i 2021 til 5,7 prosent. I 2022 var 6,4 prosent av alle fødsler etter assistert befruktning som var rapportert til MFR registrert på kvinner uten oppgitt partner.

Data fra MFR kan ikke direkte sammenlignes med data som Helsedirektoratet mottar, siden behandlinger med inseminasjon vanligvis ikke registreres i MFR. Helsedirektoratets data viser at det er en betydelig økning i antall enslige kvinner som har født barn etter behandling med assistert befruktning mellom 2020 og 2024, se kapittel 3.3.2.

3.5 Utviklingstrekk basert på statistikk om assistert befruktning

Det følger av bioteknologiloven § 7-2 at virksomhetene som er godkjent for assistert befruktning, skal rapportere om sine aktiviteter hvert år. Rapportene som Helsedirektoratet mottar, viser aktivitetstall for behandlinger med assistert befruktning utført i Norge, og omfatter både IVF/ICSI (og tilleggsmetoder) og inseminasjonsbehandling (IUI).

I denne delrapporten presenterer vi data om utvikling som er spesielt relevant for å belyse konsekvensene av lovendringene i 2020. Derfor er det fokus på data om bruk av donoregg og donorsæd her. Mer utfyllende data om assistert befruktning og om fødsler og behandlinger til og med 2022 er publisert på direktoratets nettsider⁴².

Direktoratet mottar også data om lagring av ubefruktede egg, eggstokkvev, sæd og testikkelvel som fertilitetsbevarende tiltak. Data om dette presenteres i delrapport 2.

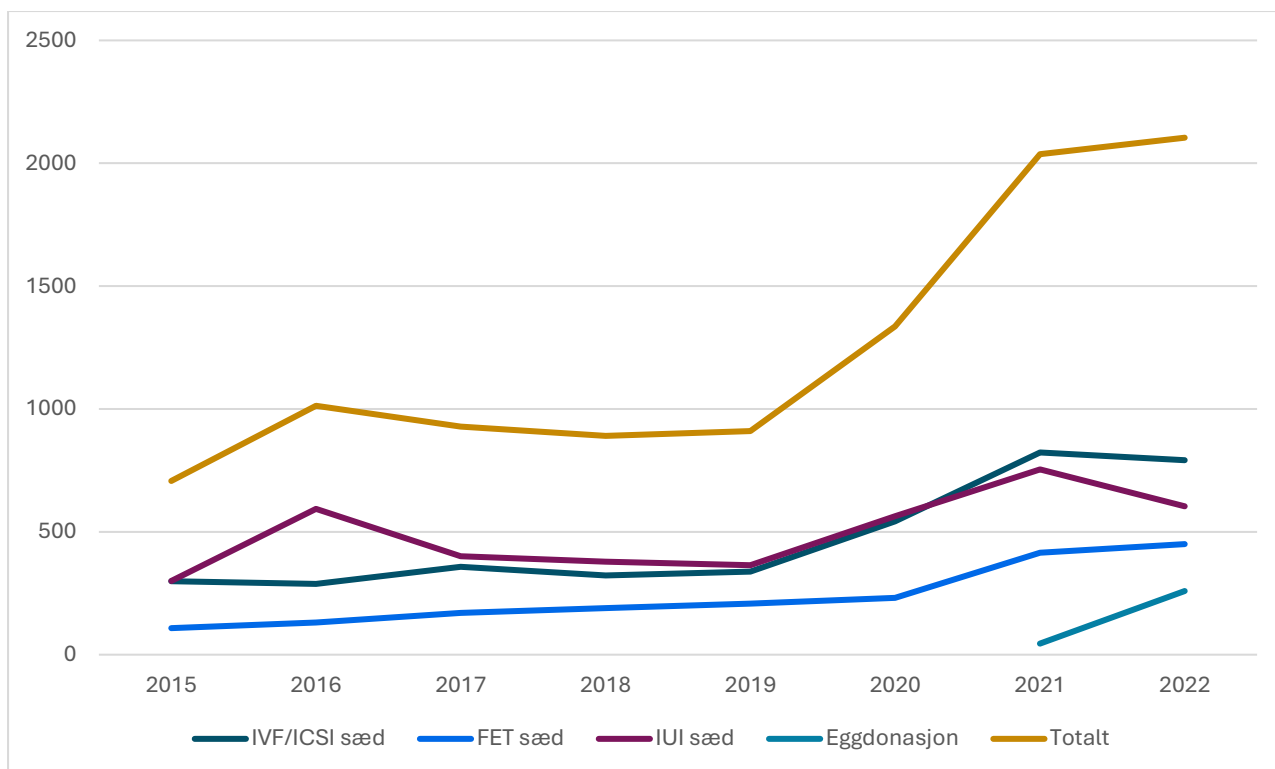
3.5.1 Data om behandlinger og fødsler – donoregg og donorsæd

Det har vært en betydelig økning i antall kvinner og par som har fått behandling med donorsæd i perioden, særlig etter 2019, og etter at enslige fikk tilgang til assistert befruktning fra 1. juli 2020. Økningen i antall behandlinger med donorsæd mellom 2020 og 2021 kan i stor grad tilskrives behandling av enslige, se pkt. 3.3.2, hvor det er data om behandling av enslige fra 2020 til og med 2023.

De første virksomhetsgodkjenningene for behandling med eggdonasjon ble gitt på vårparten i 2021, dermed omfattet rapportering om behandlinger med eggdonasjon i 2021 data for maksimalt et halvt år, mens det for 2022 ble rapportert inn data om behandling med eggdonasjon for et helt år. De første data om behandlingene kom i rapporteringene som ble innhentet for 2022 og publisert i 2023.

Figur 3-8 Antall kvinner eller par som har fått behandling med assistert befruktning med donoregg eller donorsæd, fordelt på metode. Data per behandlingsår.

⁴² [Assistert befruktning - Helsedirektoratet](#)



Forklaring til figuren: Her presenteres aktivitetstall for behandlinger med donoregg eller donorsæd fordelt på metode. **Totalt:** Antall kvinner eller par som har fått behandling med donorsæd eller donoregg (fra 2021) aktuelle år, fordelt på metode. En kvinne eller et par kan ha fått mer enn en behandlingstype samme år og kan derfor være registrert flere ganger. Figuren kan derfor ikke brukes til å beregne et nøyaktig antall kvinner og par som får behandling hvert år.

IVF/ICSI sæd: kvinner og par som fikk behandling med in vitro fertilisering (IVF/ICSI) med donorsæd i fersk syklus.

IUI sæd: kvinner og par som fikk inseminasjonsbehandling med donorsæd

FET sæd: kvinner og par som fikk behandling med egg befruktet med donorsæd (IVF eller ICSI) som har vært lagret.

Eggdonasjon: omfatter behandlinger med eggdonasjon som er startet som IVF (IVF inkluderer også ICSI) med nedfrysing av embryo/befruktet egg og innsetting av befruktet egg som FET (fordi donoregget befruktet med mannens sæd i de fleste tilfeller lagres/frysas etter befruktningen). Det er derfor en del dobbeltregistrering i disse tallene. Omfatter også noen få tilfeller av IVF med donoregg i fersk syklus.

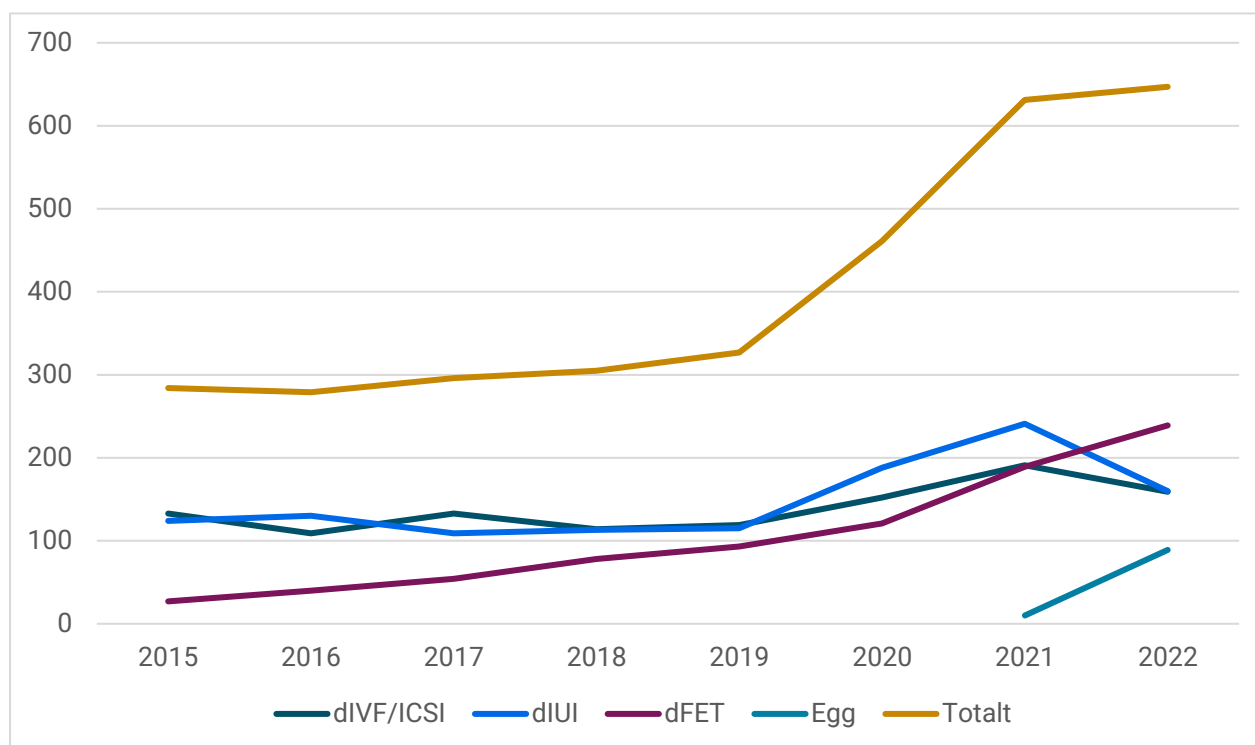
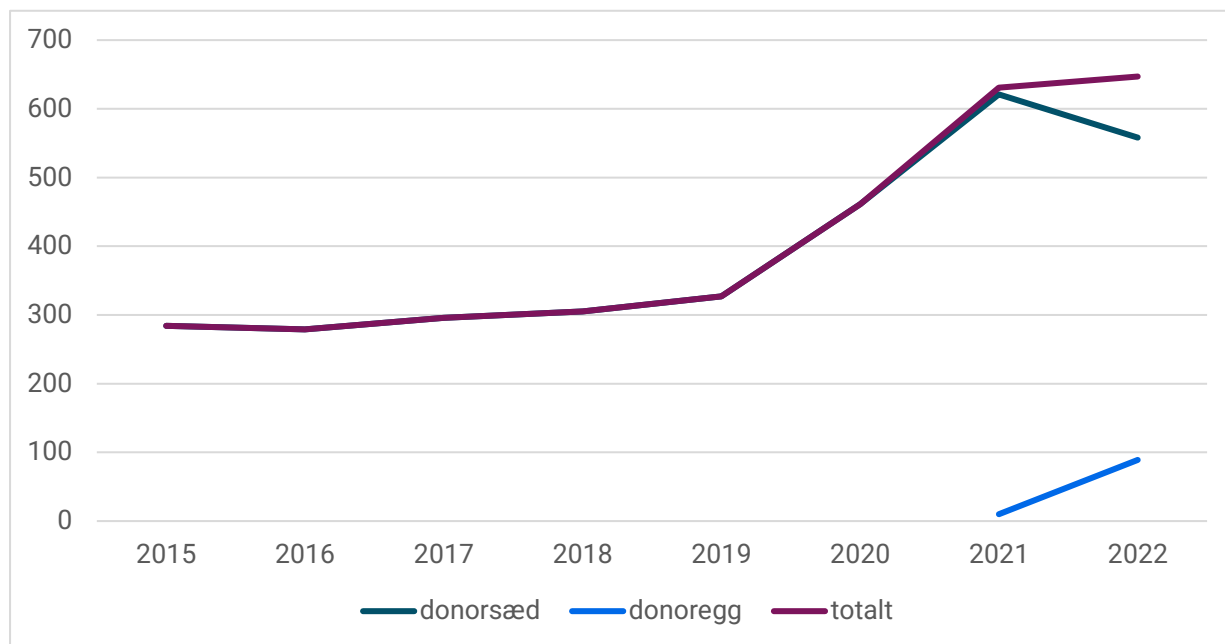
Hos enslige og likekjønnede par er første behandling oftest inseminasjon når forholdene ligger til rette for det (med eksempelvis åpne eggledere). Vi ser for eksempel at det er relativt små forskjeller i antall behandlinger med inseminasjon IVF/ICSI i perioden 2017 til 2021.

Ved ICSI og IVF er det mulig å lagre befruktede egg til bruk i senere behandlinger (FET). Vi ser at denne behandlingsformen (som forventet) øker i takt med at behandlinger med IVF/ICSI øker.

Som vist over, har behandlinger med donorsæd økt ganske jevnt de siste årene, med en merkbart stor økning mellom 2020 og 2021. Følgelig har det også vært en stor økning i antall barn født etter behandling med donorsæd. Fra juli 2020 fikk enslige

kvinner mulighet til å få assistert befruktning med donorsæd, og det ser ut til å ha påvirket økningen. Enslige kvinner inngår i tallmaterialet i Figur 3-9, i antall barn født etter behandlinger med donorsæd. Vi vet ikke i hvilken grad andre grunner til bruk av donorsæd, for eksempel mannlig infertilitet, påvirker tallene siden rapportene som Helsedirektoratet mottar, ikke skiller mellom enslige kvinner, likekjønnede par og heterofile par.

Figur 3-9 Antall barn født etter behandling med donerte kjønnsceller: samlede tall (øverst) og fordelt på metode (nederst). Data per behandlingsår.



Forklaring til figurene: Den øverste figuren viser hvor mange barn som ble født etter bruk av

donoregg eller donorsæd. Den nederste figuren viser samme data, men fordelt på metoder. Data er oppgitt etter behandlingsår, ikke fødselsår.

Totalt: Antall barn født etter behandling med donorsæd eller donoregg (fra 2021) aktuelle år.

dIVF/ICSI: antall barn født etter bruk av in vitro fertilisering (IVF/ICSI) med donorsæd i fersk syklus. **dIUI:** antall barn født etter inseminasjonsbehandling med donorsæd

dFET: antall barn født etter behandling med donorsæd der embryo (IVF eller ICSI) har vært lagret. **Eggdonasjon:** antall barn født etter behandling med eggdonasjon

Behandlinger med donorsæd og donoregg utført i 2022 ga opphav til 647 barn, det høyeste antallet vi har observert til nå. Behandling med donorsæd ga opphav til 557 barn. For 24 av barna som ble til ved hjelp av donorsæd i 2022, var det brukt partnerdonasjon av egg (ROPA).

De første virksomhetene fikk godkjenning for behandling med eggdonasjon på vårparten i 2021, og det tok tid å iverksette tilbudet, rekruttere donorer etc. Data for 2022 viser for første gang antall barn født etter behandlinger med eggdonasjon utført gjennom et helt år. Behandlinger dette året ga opphav til 89 barn.

3.5.2 Eggdonasjon og import av donoregg

Behov for behandling og hvordan eggdonasjon foregår i praksis er omtalt under 3.3.1.

Rekruttering av eggdonorer

Eggdonorer blir rekruttert av både offentlige og private virksomheter i Norge. Per april 2025 er det to offentlige og fem private virksomheter som har godkjenning for behandling med eggdonasjon. Seks av disse klinikkene rekrutterer også egne donorer.

Offentlige: St. Olavs hospital HF og Oslo universitetssykehus HF. Begge virksomhetene rekrutterer egne donorer.

Godkjente private som også rekrutterer egne donorer: Livio IVF-klinikken, Klinikken Hausken (alle klinikker), Medicus (alle klinikker) og Volvat Spiren Trondheim.

Godkjente private som ikke rekrutterer egne donorer: Aleris Helse Frogner⁴³.

Helsedirektoratet får hvert år rapporter om hvor mange norske donorer som har donert egg året før. Oversikten nedenfor viser hvor mange personer som donerte egg hvert år i perioden 2021 til og med 2023.

⁴³ I tillegg er en søknad fra privat virksomhet om godkjenning for å tilby eggdonasjon med importerte ubefructede egg til behandling hos Helsedirektoratet.

Tabell 3-2 Antall godkjente eggdonorer som donerte egg ved norske virksomheter i perioden 2021 til og med 2023, og antall nye donorer godkjent

Eggdonorer	2021	2022	2023
offentlig	0	8	19
privat	23	69	82
nye donorer	23	62	81

Forklaring til tabellen: Tabellen viser hvor mange personer (godkjente donorer) som donerte egg ved en privat eller offentlig virksomhet aktuelle år. Ingen donorer donerte før 2021, men donorer som har donert i 2022 og utover, kan være rekruttert samme år, eller i 2021. Raden "nye donorer" viser det totale antallet nye donorer som ble godkjent aktuelle år, både ved offentlig og private virksomheter. Noen donorer samme året som de blir godkjent. Andre starter først året etter.

Import av donoregg

Flere av de norske virksomhetene som tilbyr behandling med donoregg, benytter donoregg fra eggbanker i andre nordiske land. De har avtaler med eggbanker i Finland, Sverige og på Island.

Kravene som gjelder for eggdonasjon i Norge, gjelder også for bruk av importerte donoregg, og skal reguleres i avtaler mellom virksomhetene i Norge og aktuell eggbank i Norden. Eksempelvis må det framgå at det ikke gjøres mer enn tre egguttak fra en donor som skal brukes i Norge.

Helsedirektoratet har fått spørsmål om mulighet for å få innvilget søknad om import av donoregg fra andre EØS-land, forutsatt samme krav til eggdonorer. Det fremgår imidlertid av forarbeidene⁴⁴ at

Flertallet viser til at i en situasjon med større behov for donoregg enn det som er tilgjengelig i Norge, vil det være behov for å importere eggceller fra andre land, slik man i dag importerer sædceller fra utlandet. Ved slik import av eggceller må man sikre seg at de utenlandske donorene har donert sine egg under samme forutsetninger som norske donorer, med tanke på informasjon, rettigheter og liknende. Flertallet ønsker derfor at import av egg skal foregå gjennom et nordisk samarbeid, og vil kun tillate import av egg fra de øvrige nordiske landene.

Kravet om at det kun kan tillates import av donoregg fra andre nordiske land, fremgår ikke av loven, og Stortinget har i innstillingen ikke gjort noen vurdering opp mot kravene i EØS-retten. Det kan stilles spørsmål ved om det er grunn til, og også

⁴⁴ Innst. 296 L (2019-2020) - [stortinget.no](https://www.stortinget.no)

om det er i tråd med kravene i EØS-avtalen, å presisere hvilke land det kan importeres fra, utover å stille krav om at *de utenlandske donorene har donert sine egg under samme forutsetninger som norske donorer, med tanke på informasjon, rettigheter og liknende*, jf. Stortingets føringer vist til over.

Tabell 3-3 Antall donoregg importert i perioden 2021 til og med 2023

År	2021	2022	2023
Antall egg	28	213	243

Forklaring til tabellen: Tabellen viser hvor mange donoregg som er importert aktuelle år. Det er en samlet oversikt over ubefruktede egg som er importert og befruktet i Norge, og donoregg som er sendt til og brukt i behandling i Norge etter befruktning (med mannens sæd) i et av de nordiske landene. Det kan være flere egg fra samme donor, og derfor gir ikke tabellen oversikt over antall utenlandske donorer som er brukt hvert år. Mesteparten av donoreggene kommer fra en eggbank i Finland.

3.5.3 Sæddonasjon og import av donorsæd

Behovet for donorsæd øker, særlig etter lovendringen i 2020 som åpnet for assistert befruktning til enslige kvinner. Likekjønnede par vil også ha behov for behandling med donorsæd⁴⁵.

Behandling med donorsæd kan også være aktuelt for heterofile par, for eksempel hvis mannen har betydelig redusert sædkvalitet, ved mistanke om at spermien er årsak til manglende befruktning eller embryoutvikling, eller hvis det ikke finnes sædceller. Videre kan det være aktuelt hvis mannen har eller er disponert for en alvorlig arvelig sykdom som han ikke vil overføre til barna sine. Bruk av donorsæd kan i noen slike tilfeller være et alternativ til behandling med preimplantasjonsdiagnostikk.

Behandling med donorsæd kan også være aktuelt hvis mannen har en alvorlig kronisk infeksjon som kan smitte ved seksuell kontakt, som for eksempel hiv eller hepatitt. I slike tilfeller kan det også være aktuelt å gi tilbud om behandling med sædvask ved *Nasjonalt behandlingstjeneste for assistert befruktning ved potensiell blodsmitte* ved Oslo universitetssykehus⁴⁶.

Rekruttering av sæddonorer

Sæddonorer blir rekruttert av både offentlige og private virksomheter i Norge. Før 2020 var det kun offentlige virksomheter som rekrutterte sædgivere. De første

⁴⁵ Et mulig unntak er der den ene av partene tidligere har hatt mannlig kjønn, og har lagret sæd.

⁴⁶ [Nasjonalt tjenestetilbud](#)

private virksomhetene søkte om og fikk godkjenning for rekruttering av sæddonor i 2020⁴⁷. Tidligere benyttet de private virksomhetene utelukkende sæd fra sædbanker i Danmark.

Den som ønsker å bli sæddonor må gjennomgå en medisinsk vurdering, og oppfylle nærmere bestemte krav⁴⁸. Sæddonor i Norge må for eksempel være registrert i det norske Folkeregisteret og ha en permanent tilknytning til Norge. Han må samtykke til at opplysningene om hans identitet registreres i det sentrale egg- og sæddonorregisteret⁴⁹. Sæddonor skal som hovedregel ikke donere til mer enn én sædbank i Norge.

Følgende virksomheter har godkjenning for rekruttering av sæddonor:

Offentlige: Oslo universitetssykehus og St. Olavs hospital (Helse Fonna HF har godkjenning, men rekrutterer per i dag ikke sæddonor)

Private: Livio IVF-klinikken, Medicus og Volvat Spiren Trondheim.

Helsedirektoratet får hvert år rapporter om hvor mange norske donorer som har donert sæd ved en norsk virksomhet året før. I 2023 var det 150 personer som donerte sæd ved norske virksomheter.

Tabell 3-4 Antall personer som donerte sæd ved en norsk virksomhet i perioden 2018 til og med 2023

Sæddonor	2018	2019	2020	2021	2022	2023
offentlig	22	22	57	72	91	87
privat	0	0	0	11	36	63

Forklaring til tabellen: Tabellen viser hvor mange personer (godkjente donorer) som donerte sæd ved en privat eller offentlig virksomhet aktuelle år. Donoren kan være rekruttert samme år, eller tidligere.

Import av donorsæd

Mange klinikker som har godkjenning for behandling med donorsæd, har også godkjenning for import av sæd. De importerer sæd fra sædbanker i andre nordiske land, i hovedsak fra Danmark (Cryos og European Sperm Bank). Noen virksomheter importerer også sæd fra sædbank i Sverige og Finland.

Følgende virksomheter har godkjenning for import av sæd:

Offentlige: Sykehuset Telemark og Universitetssykehuset Nord-Norge

⁴⁷ Godkjenning gitt i desember 2020.

⁴⁸ [Krav til norske eggbanker og sædbanker - Helsedirektoratet](#)

⁴⁹ Se [Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd pkt. 4.2.](#)

Private: Aleris Frogner, C-Medical, Klinikk Hausken, Livio IVF-klinikken, Medicus, Volvat Spiren Trondheim og Volvat Spiren Oslo.

Import av donorsæd forutsetter at donasjonen til den utenlandske sædbanken foregår under de samme forutsetningene som donasjoner i Norge. Donor må for eksempel samtykke til at hans identitet registreres i det sentrale egg- og sæddonorregisteret (ESDR) i Norge. Dette skal reguleres i avtaler mellom den norske virksomheten og sædbanken i utlandet.

Tabell 3-5 Import av donorsæd til norske virksomheter i perioden 2018 til og med 2023

Import av sæd, antall strå	2018	2019	2020	2021	2022	2023
offentlig	0	0	0	42	76	59
privat	916	835	1748	2285	1272	1679

Forklaring til tabellen: Sæd fryses ned i plaststrå og lagres. Et "strå" er altså en lagerenhet med sæd. Antall strå som trengs per behandling, varierer fra ett til tre (eller flere ved inseminasjonsbehandling). Tabellen viser hvor mange strå med sæd som er importert ved privat og offentlig virksomhet aktuelle år, og viser omfang av import av sæd. Det kan være flere strå fra samme donor, og derfor gir ikke tabellen oversikt over antall utenlandske donorer som er brukt hvert år.

3.6 Donasjon av egg og sæd – spesielle problemstillinger

3.6.1 Valg av donor

Det fremgår av bioteknologiloven § 2-10 at behandlende lege skal velge egnet eggdonor eller sæddonor. Virksomheten som utfører den assisterte befruktningen, skal sørge for at nødvendige opplysninger om behandlingen registreres og meldes⁵⁰, og det er stilt nærmere føringer for utvelgelse av donor.

Det fremgår videre av forarbeidene⁵¹ at kvinner eller par som søker assistert befruktning i Norge, ikke har anledning til å velge donor selv, og at behandlende lege bør velge en donor som i størst mulig grad ligner på foreldrene som mottar behandlingen. Det fremgår at det ikke er anledning til å velge donor ut fra andre egenskaper. I praksis vil behandlende lege henvende seg til en egg- eller sædbank for å få utlevert egg eller sæd fra en egnet donor.

⁵⁰ Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd pkt. 5.2 om Valg av donor

⁵¹ Ot. prp. nr. 64 (2002-2003) pkt. 2.9.6.4 og Innst. 296 L (2019-2020)

Helsedirektoratet har i brev til virksomhetene av 14.05.19⁵² i svar på spørsmål til bioteknologiloven § 2-10 om at behandlende lege skal velge egnet sæddonor, uttalt at

En praksis der paret selv velger en bestemt sæddonor som legen godkjenner i ettertid, er etter vår vurdering ikke i tråd med lovens ordlyd, forarbeider eller rundskriv til loven.

En praksis der parene kan foreslå flere aktuelle donorer etter søk i utenlandske sædbanker, og behandlende lege tar den endelige beslutningen om valg av donor, kan ivareta barnets autonomi. En slik løsning er etter vår vurdering ikke i strid med § 2-10 hvis den innrettes slik at parene ikke senere kan identifisere donoren. Valg av donor skal baseres på informasjon om hans fysiske karakteristika.

Den enkelte virksomhet har ansvar for å sørge for at utvelgelsen av sæddonor skjer i tråd med kravene i bioteknologiloven § 2-10.

Som det fremgår, forutsettes det at utvelgelsen skal være i tråd med kravene i bioteknologiloven § 2-10. Flere utenlandske egg- og sædbanker har imidlertid lagt til rette for at pasienter mot betaling kan få detaljert informasjon om donorene, for eksempel informasjon om utdanning, yrke, interesser og helsetilstand, inkludert resultater fra gentester. Siden kvinnen/parene kan foreslå aktuelle donorer, vil de i praksis kunne foreslå donorer på grunnlag av flere egenskaper enn forutsatt i lov og forarbeider. Selv om kvinnen/parene kun kan foreslå, kan konsekvensene bli at donor i strid med forutsetningene i lov, forarbeider og Helsedirektoratets fortolkning, kan bli valgt på grunnlag av flere egenskaper enn forutsatt.

Denne praksisen kan videre føre til at kvinnen/parene også kan få informasjon om donors identitet, selv om det kun skal være barnet selv som skal kunne få utlevert denne informasjonen. En eventuell praksis som ikke er i tråd med lov, forarbeider og føringer i rundskriv, bør følges opp ved tilsyn med virksomhetene.

Valg av donor og registrering av opplysninger om donor i andre nordiske land

Danmark

I Danmark kan en donor være anonym eller ikke. Det skilles mellom tre ulike typer "ikke-anonyme" donorer. Tilgang til opplysninger om donor avhenger av hva slags donasjon det er snakk om.

Regelverk

Det er regler om valg av donor og hvilke opplysninger om egg- og sæddonor som kan

⁵² vår ref. 18/9425-2

registreres i "Bekendtgørelse om assisteret reproduktion" fra 2015⁵³:

§ 11. Donor af et ubefrugtet æg kan være anonym eller ikke-anonym. I forbindelse med anvendelse af en anonym ægdonor kan vævscenteret alene videregive oplysninger om donors hudfarve, hårfarve, øjenfarve, alder, blodtype, højde og vægt.

§ 16. Sæddonor kan være anonym eller ikke-anonym. I forbindelse med anvendelse af en anonym sæddonor kan vævscenteret alene videregive oplysninger om donors hudfarve, hårfarve, øjenfarve, blodtype, højde og vægt.

Tilgang til oplysninger om donor^{54,55}

I Danmark bruges flere kategorier for donasjon, og tilgangen til informasjon om donoren til kvinnen/paret varierer avhengig av kategori for donasjon. Kvinnen eller paret velger selv hva slags type donasjon de ønsker, og deretter hvilken donor de ønsker å benytte.

Anonym donasjon: Kvinnen eller paret kan bare få informasjon om donors "basisprofil", dvs. høyde, vekt, øyenfarge, hårfarge og hudfarge. For eggdonorer innhentes også informasjon om blodtype.

"Non-ID release/donor med utvidet profil": Kvinnen eller paret kan få flere opplysninger om donor, i tillegg til basisopplysningene. Det er avhengig av hva sædbanken har registrert, og kan for eksempel informasjon om interesser, utdanning, babybilde etc., men det er ikke mulig å få informasjon om donors identitet.

Ved "ID release donasjon/åpen donasjon" kan kvinnen eller paret få opplysninger om donor, tilsvarende som for "non-ID release". Det framgår av informasjon at sæddonor har avtalt med sædbanken at et ev. barn kan få opplysninger om hans identitet. For eggdonorer framgår det at kvinnen/paret eller barnet kan få disse opplysningene.

Ved "kjent donasjon" er donors identitet kjent for og valgt av kvinnen eller paret. Donoren som kvinnen eller paret ønsker må testes og godkjennes av fertilitetsklinikken.

Sverige

Sverige har hatt forbud mot anonyme donorer siden 1985. I de fleste tilfeller er det behandlende lege som velger donor. Donasjon til noen man kjenner er mulig. I slike tilfeller må donor gjennom samme godkjenningssprosess som ellers⁵⁶.

⁵³ [Bekendtgørelse om assisteret reproduktion](#)

⁵⁴ [Anvendelse af donorsæd - vejledning til par og enlige](#)

⁵⁵ [Recipient ægdonation - behandlingsvejledning](#)

⁵⁶ [Att donera ägg eller spermier - 1177](#)

Regelverk

Valg av donor er regulert i Lag (2006:351) om genetisk integritet m.m. [Lag \(2006:351\) om genetisk integritet m.m. | Sveriges riksdag](#):

Val av donator

6 § Vid en behandling som avses i 4 § andra stycket väljer läkaren ägg eller spermier från enlämplig donator eller ett lämpligt donerat befruktat ägg.

Tilgang til opplysninger om donor

Vanligvis er donor anonym overfor kvinnen eller paret som får behandling med donorsæd og/eller donoregg.

Barnet kan få informasjon om donors hårfarge, hudfarge, øyenfarge og høyde, i tillegg til informasjon om interesser og slektskapsforhold⁵⁷. Donor oppfordres til å skrive et brev som den donorunnfangede kan få.

Valg av donor: Praksis, perspektiver og hensyn

Innspill fra virksomhetene i spørreundersøkelsen

I spørreundersøkelsen som Helsedirektoratet sendte til virksomhetene, var det spørsmål om hvilken praksis virksomhetene har ved valg av donor, nærmere bestemt om noen har lagt til rette for at kvinnen eller paret kan foreslå donorer. Dette er kun aktuelt ved bruk av donorsæd fra sædbank i utlandet.

Noen få klinikker har svart at kvinnen eller paret kan foreslå tre eller flere donorer, men at det er legen som gjør en vurdering og velger donoren. Det kan være en av de foreslåtte, eller en helt annen.

Virksomhetene fikk også spørsmål om hva legen legger vekt på ved valg av donor. Svarene viser at noen klinikker gjør ulike vurderinger avhengig av paret eller kvinnen som skal få behandlingen: I tilfelle enslige kvinner svarte flere klinikker at de legger vekt på å velge ut ifra fysiske karakteristika i familien, for eksempel hos brødre, eller egenskaper (hårfarge, øyenfarge etc.) hos en ønsket partner. Hvis det er et par, velges donor ut fra fysiske karakteristika hos partner (far eller medmor). Andre klinikker oppgir at de ikke er forskjeller ved valg av donor til enslige eller par; donor velges ut fra fysiske karakteristika.

Det var også spørsmål om hva kvinnen eller paret som skal få behandling med donor er opptatt av. Flere klinikker har svart at kvinnen/paret er opptatt av at donor skal ligne på far/medmor eller familien. Mange har svart at kvinnen/paret ønsker mer informasjon om donoren, som for eksempel hvordan han eller hun ser ut, utdanning, interesser, sosial status, og om donor er sosial og utadvendt. Noen nevnte også at

⁵⁷ <https://www.karolinska.se/vard/tema/tema-kvinnohalsa-och-halsoprofessioner/gynekologi-och-reproduktionsmedicin/mottagning-reproduktionsmedicin-huddinge/bli-donator/>

kvinner/par ønsker å vite flere fysiske karakteristika, som kroppsbygning og hårstruktur.

I diskusjoner i arbeidsgruppa er det pekt på at det kan bli veldig komplisert å velge donor dersom det skal legges vekt på mange ulike egenskaper, ikke bare de fysiske.

Interesseorganisasjonenes perspektiv

Det er pekt på at det er behov for å gjennomgå kriteriene for valg av donor, og det er stilt spørsmål ved hvorfor donorene velges kun ut fra ytre/fysiske trekk, hva som er grunnlaget for dette, og hva som tilsier at valg på grunnlag av ytre likhet mellom barn og foreldre gir gode forutsetninger for nødvendig tilknytning. I diskusjonene i arbeidsgruppa er det også trukket fram at personlighet kan være vel så viktig som fysiske karakteristika. Det er blant annet kommet forslag om å åpne for personlighetstesting av donorene/de involverte for å få bedre "match" mellom foreldre og donor, og dermed bedre sjanse for at barnets personlighet ligner foreldrenes.

På den andre siden er det pekt på at det ikke nødvendigvis er et problem at det er forskjeller mellom foreldre og barna som har blitt til ved hjelp av en donor. Det vil også være personlige forskjeller mellom barn og foreldre ved en genetisk tilknytning. Åpenhet er det som er viktigst. Hvis det er for mange likhetstrekk mellom foreldre og donor, kan det også bli vanskelig. Det er derfor fint med noen kriterier som ramme.

Det er spilt inn at mange kvinner og par tenker at det ikke gjør noe at det er legen som velger (handler om en naturlig distanse til donor, som også er viktig). Mange kvinner eller par kan være lettet over at det er legen som velger. Andre kunne ønske at de selv kunne velge, for eksempel ut fra brev fra donor.

Hensynet til donor

Donorene har samtykket til at personer som er født etter assistert befruktning med donorens egg/sæd, kan få informasjon om donorens identitet ved fylte 15 år eller 18 år. Etter bioteknologiloven § 2-7 er det bare den donorunnfangede som har rett til denne informasjonen. Det var hensynet til barnet og barnets mulighet til å kjenne sitt opphav som var avgjørende for å oppheve sæddonors anonymitet.

Det framgår av rundskriv⁵⁸ at mor bare kan få utlevert opplysninger som er registrert om seg selv fra [det sentrale mor- donorkoderegisteret](#). Mor kan ikke få utlevert donorkoden fra dette registeret⁵⁹. Bakgrunnen for dette er bl.a. at donorkoden kan bidra til å identifisere donor. Donor gir egg eller sæd ut fra en forutsetning om at det er den donorunnfangede som kan få informasjon om donors identitet. Donorene får ikke informasjon om at det er født barn, eller hvor mange.

⁵⁸ Rundskrivet [Assistert befruktning med donoregg og donorsæd - Helsedirektoratet](#)

⁵⁹ Se [Krav til virksomheter som tilbyr behandling med donoregg og/eller donorsæd - Helsedirektoratet](#) pkt. 5.10.

I de danske sædbankene er det det mye tilgjengelig informasjon om donorene, for eksempel om utdanning og yrke (basisinformasjon). Det er også mulig å få utvidet informasjon som inkluderer familiebakgrunn, karriere, hobbyer og interesser etc., og det er mulig å se et eller flere barnebilder, eller bilde av donor som voksen⁶⁰. Hvis kvinnen eller paret selv velger donor, kan denne informasjonen bli tilgjengelig og øke sannsynligheten for at kvinnen/paret kan finne ut hvem donoren er. Det kan være i strid med donors personvern og gjeldende vilkår for donasjonen.

I delstaten Victoria i Australia innførte de i 2017 nye regler som søker å ivareta både donor og de unnfangedes behov for å vite. Der ble all donor-anonymitet opphevet med tilbakevirkende kraft, men med klausul i loven om at donor kan reservere seg mot kontakt⁶¹.

Hensyn til barnet

I norsk regelverk er det lagt stor vekt på de donorunnfangedes rett til å kjenne til sitt genetiske opphav og deres rett til å bestemme selv om de vil vite hvem donoren er.

Spørsmål om andre enn barnet bør kunne få informasjon om donors identitet ble diskutert i forbindelse med revisjon av bioteknologiloven i 2003, som ga barnet rett til å få informasjon om sæddonors identitet⁶². Departementet uttalte bl.a. dette om hensynet til barnet: [...] *Som det framgår av lovforslaget er det kun barnet selv som har rett til å be om opplysninger om sædgivers identitet. Bakgrunnen for dette er at det er hensynet til barnet og barnets mulighet til å kjenne sitt opphav som har vært et avgjørende argument for forslaget om å oppheve sædgivers anonymitet.*

Da aldersgrensen for å få informasjon om donors identitet ble senket til 15 år ved lovendring i 2020 (i kraft fra 1. januar 2021), vektla flere av medlemmene i Helse- og omsorgskomiteen blant annet barnets styrkede rettsstilling og autonomi de siste 20 til 30 årene⁶³. Dersom foreldre får tilgang til mer omfattende informasjon om donor, og får mulighet til å velge donor, kan sjansen øke for at de finner ut hvem donoren er, før barnet/den donorunnfangede selv har tatt stilling til om de ønsker informasjonen.

Hvis målet er å la barnet/den donorunnfangede ha "kontroll" på informasjonsflyten om donoren og bestemme selv og minimere sjansen for at andre kan finne ut hvem donor er, kan det være grunn til å fortsatt begrense hvilke opplysninger om donoren foreldre kan få tilgang til. Dette hensynet kan også tale for å videreføre en ordning der legen velger donoren, ut fra informasjon som er registrert om donoren.

Så er det også et spørsmål om donorunnfangede som kun ønsker å kjenne til donor (vite identiteten), men ikke ønsker å kontakte donoren, burde ha en mulighet for å få

⁶⁰ [Sperm donor profiles: Choose your profile type | Cryos](#)

⁶¹ [Donor conception register services | health.vic.gov.au](#)

⁶² [Ot.prp. nr. 64 \(2002-2003\) - regjeringen.no](#) pkt. 2.9.5 og 2.9.5

⁶³ [2. Ny aldersgrense for barns rett til opplysninger om donor og opplysningsplikt for foreldre - stortinget.no](#)

noe informasjon om donoren utover det som er mulig å finne fram til via sosiale medier, søkemotorer etc. I Sverige kan for eksempel donor skrive et brev som donorunnfangede kan få.

3.6.2 Antall familier eller barn per donor

Oppfølging av anmodningsvedtak fra Stortinget i 2018⁶⁴.

I innstillingen om evalueringen av bioteknologiloven i 2018⁶⁵ ble regjeringen bedt om å "komme tilbake til Stortinget på egnet måte for å sette begrensninger for bruk av donorsæd til antall familier per donor, ikke antall barn per donor"⁶⁶ Helsedirektoratet fikk så, gjennom tildelingsbrevet for 2019 fra Helse- og omsorgsdepartementet, i oppdrag å *utarbeide endring i retningslinjer for å følge opp Stortingets vedtak om å sette begrensninger for bruk av donorsæd til antall familier per donor, ikke antall barn per donor.*

Dette ble fulgt opp ved utredning av 18.12.2019 fra Helsedirektoratet som konkluderte med at

Helsedirektoratet anbefaler at retningslinjene endres fra nåværende "inntil åtte barn fordelt på seks familier", til en grense på seks familier per donor. Det vil si at grensen på antall familier består, men grensen på antall barn bortfaller. Forslaget er fremkommet gjennom drøftinger med et samlet norsk fagmiljø samt innhenting av informasjon om praksis i andre land. Det ivaretar en rekke hensyn til alle berørte parter, og hensyntar også Bioteknologirådets tidligere uttalelser og anbefalinger og beslutning i Helse- og omsorgsdepartementet.

Begrensningen på inntil 6 familier per sæddonor er ikke regulert i bioteknologiloven, men følger av rundskriv⁶⁷ der det står at *sæd fra hver enkelt donor skal ikke gi opphav til barn i mer enn 6 familier (i Norge).*

Begrensningen på antall egguttak per eggdonor er heller ikke regulert i bioteknologiloven, men følger av innstilling til Stortinget i 2020⁶⁸ og er også fulgt opp i rundskrivet pkt. 4.5, der det framgår at *den øvre grensen for antall ganger hver eggdonor kan donere egg, er 3 uthentinger. Alle eggene som hentes ut ved de 3 uttakene, kan brukes til assistert befruktning.*

Begrensningen på antall familier per sæddonor og antall egguttak per eggdonor er hovedsakelig begrunnet med å unngå at barn som er født ved hjelp av donorsæd

⁶⁴ [Sak - stortinget.no](https://sak.stortinget.no)

⁶⁵ Helse- og omsorgskomiteens innstilling om Evaluering av bioteknologiloven ([Innst. 273 S \(2017-2018\) - stortinget.no](https://innst.273.S(2017-2018)-stortinget.no))

⁶⁶ [anmodningsvedtak fra Stortinget.](#)

⁶⁷ Se pkt 4.5 i [Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd - Helsedirektoratet](#)

⁶⁸ [Innst. 296 L \(2019-2020\) kapittel 10.](#)

eller donoregg fra samme donor, får barn sammen. Muligheten for dette er liten med de gjeldende begrensningene. Foreldre har fra 1. juli 2020 plikt til å informere barnet om at barnet er blitt til ved hjelp av donert sæd eller egg, og barnet har rett til informasjon om donors identitet. Dette kan også forebygge at barn født ved hjelp av donorsæd eller donoregg fra samme donor, får barn sammen. Det er også vurdert som svært liten risiko for at barn født ved hjelp av donorsæd i Norge finner en partner blant barn som den aktuelle donoren har gitt opphav til i utlandet⁶⁹.

Det kan stilles spørsmål ved om begrensningen til antall familier per sæddonor og antall egguttak per eggdonor burde fremgå av bioteknologiloven, eller om det er tilstrekkelig at kravene følger av Stortingets føringer og føringer i Helsedirektoratets rundskriv.

Innspill fra de nasjonale bioetikkomiteene i Norden

De nasjonale komiteene for bioetikk i Norge (Bioteknologirådet), Danmark, Finland og Sverige ga i mars 2025 en felles uttalelse der de oppfordret til å innføre internasjonale begrensninger for hvor mange barn en enkelt egg- eller sæddonor kan gi opphav til⁷⁰. Komiteene anbefaler at bruk av kjønnsceller på tvers av landegrensene skal reguleres gjennom avtaler på europeisk nivå. Komiteene anbefaler at de nordiske landene samarbeider om et politisk initiativ for å sette denne diskusjonen på dagsorden i EU og Europarådet⁷¹.

Komiteene peker bl.a. på følgende:

- Når det fastsettes en internasjonal begrensning per donor, bør det tas hensyn til medisinske, psykososiale og etiske faktorer i tillegg til innspill fra donorer, mottakere og donorunnfangede personer.
- Åpenhet: Både donorer og mottakere av donerte kjønnsceller bør være fullt informert om nasjonale og internasjonale grenser for antall barn før hver donasjon.
- Inntil regulering er på plass, oppfordrer komiteene egg- og sædbankene til å frivillig fastsette sine egne internasjonale begrensninger for antall barn per egg- eller sæddonor. De viser til at European Society for Human Reproduction

⁶⁹ [Helse- og omsorgsministerens skriftlige svar til Stortinget av 26.05.21 \(dokument nr. 15:2207 \(2020-2021\)\)](#).

⁷⁰ Se for eksempel [Microsoft Word - Nordic statement wordfil dansk version, endelig.docx](#) og [Call for international limits on the number of children per sperm or egg donor \(1\) \(1\) 4](#)

⁷¹ Foreningen Ønskebarn har informert om at Fertility Europe, som organiserer pasient (bruker) organisasjoner i hele Europa, også jobber for mange av de samme punktene uten at dette er nedfelt i én uttalelse.

and Embryology (ESHRE) vil kunne bistå ved å lage retningslinjer for kommersielle aktører.

- Egg- og sædbankene bør gi donorene mulighet til å sette en maksimal grense for bruken av deres (donerte) kjønnsceller, dersom donor foretrekker at antallet skal være lavere enn den egg- eller sædbanken har som standard.
- Bekymringen om at internasjonale begrensninger kan redusere tilgjengeligheten av donerte kjønnsceller, kan reduseres ved å styrke innsatsen for å rekruttere donorer nasjonalt.
- Det bør finnes tilgjengelig rådgivning for donorunnfangede og deres familier. Organisering og finansiering av rådgivningen kan variere (avhengig av det enkelte landets systemer).

Uttalelsen viser til at mange land har regulert antall barn per doner, og nevner for eksempel at en donor på Kypros kan gi opphav til ett barn, mens Frankrike, Hellas, Italia og Polen har en grense på 10 barn per donor. I Norge, Sverige og Finland er det satt grenser for antall familier som kan bruke samme donor, henholdsvis seks (for sæddonorer i Norge og for egg- og sæddonorer i Sverige), og fem (i Finland).

Komiteene viser videre til at private egg- og sædbanker også har satt grenser, som varierer fra 25 til 75 familier per donor.

Komiteene peker også på en rekke etiske utfordringer og hensyn, blant annet

- medisinske og psykososiale aspekter ved at donorunnfangede vet at det finnes et stort antall personer som har samme donor og derfor er genetisk i slekt⁷²
- donor og donorens familie sin interesse av å ikke ha et høyt antall donorunnfangede som søker kontakt
- etterspørsel etter donerte kjønnsceller støtter tanken om bruk i flere familier, for å unngå mangel
- samfunnets interesse i å legge til rette for reproduktiv frihet, men samtidig hindre kommersialisering av kjønnselledonasjon (for å beskytte menneskelig verdighet)

3.6.3 Behov for tydeligere regler om import av befruktede egg og eksport av donoregg, donorsæd og befruktede egg i bioteknologiloven?

Virksomheter som tilbyr assistert befruktning⁷³ kan etter godkjenning, jf.

⁷² genetiske "halvsøsken" er brukt i uttalelsen

⁷³ Og har godkjenning etter § 7-1 jf. 2-19

bioteknologiloven § 2-11, importere og lagre ubefruktede egg og sæd. Forskrift om kvalitet og sikkerhet ved håndtering av humane celler og vev regulerer også overføring av celler og vev til andre land, og virksomheter som distribuerer for eksempel donorsæd eller donoregg, skal være godkjent for distribusjon jf. § 4, og må oppfylle relevante krav i forskriften.

Bioteknologiloven har ikke bestemmelser som direkte regulerer eksport av ubefruktede egg, sæd eller befruktede egg/embryo. Loven har heller ingen bestemmelser om import av befruktede egg/embryo. Årsaken til at eksport ikke er nevnt i § 2-11, kan være at man ikke har tenkt på eksport som et aktuelt alternativ. Og tilsvarende, at import av befruktede egg har vært sett på som uaktuelt pga. forbudet mot embryodonasjon som følger av § 2-15.

Nedenfor følger eksempler på saker hvor direktoratet har vurdert eksport av sæd og import av befruktede egg.

Eksport av donorsæd

Helsedirektoratet fikk i 2021 spørsmål om sæd som ble til overs etter at en norsk sæddonor var brukt av seks familier i Norge, kunne distribueres for bruk i Sverige og Island, hvor det er henholdsvis seks og to familier som kan bruke sæd fra samme donor.

Helsedirektoratet ba Helse- og omsorgsdepartementet om å avklare om bioteknologiloven og retningslinjen om seks familier per sæddonor i Norge, var til hinder for eksport av donorsæd til bruk i utlandet. Spørsmål ble stilt fordi eventuell eksport ville bety at sæden ble brukt i mer enn seks familier til sammen.

Departementet uttalte at det var adgang til å eksportere sæd til andre nordiske land, og at antallsbegrensningen i rundskrivet⁷⁴ skulle forstås slik at bruk av sæden til eksport ikke inngikk i begrensningen på inntil seks familier. Det var en forutsetning at donor hadde samtykket til slik bruk, og at reglene i forskrift om håndtering av humane celler og vev ble fulgt. Helse- og omsorgsdepartementet la vekt på at mottakerlandet måtte ha *regler/praksis som begrenser antall barn sæd fra den enkelte donor kan gi opphav til i mottakerlandet utfra forholdene i det aktuelle landet*, og forsto det slik at dette var tilfelle i de nordiske landene.

Helsedirektoratet ba også om innspill til eventuelle vilkår for slik eksport fra Bioteknologirådet, Foreningen for donorunnfangede (DUIN), Norsk forening for assistert befruktning (NOFAB) og Ønskebarn i saken. Bakgrunnen for dette var at direktoratet ved tidligere endringer i retningslinjene om antall barn/familier per donor

⁷⁴Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd - [Krav til norske eggbanker og sædbanker - Helsedirektoratet](#)

innhentet innspill fra relevante aktører, og fordi eventuell eksport ville bety en utvidelse av antall familier som bruker samme donor.

Flertallet i Bioteknologirådet mente at eksport til andre nordiske land burde være mulig. Rådet uttalte at det bør settes betingelser ved eksport, og at en betingelse for eksport av sæd måtte være at donor ikke var anonym i mottakerlandet.

DUIN var kritiske til eksport, og mente at det ville bryte med hvordan begrensningen i antall familier oppfattes. De kommenterte blant annet at det økte antall familier (og barn) per donor som følger av ev. eksport, kan være en belastning for donorunnfangede og donor. DUIN pekte også på at eksport gir norske myndigheter mindre kontroll.

Med bakgrunn i avklaringen fra departementet kom Helsedirektoratet til at begrensningen om antall familier per donor ikke gjaldt ved eksport. Direktoratet la i godkjenningsvedtaket videre vekt på at Island og Finland hadde regler/praksis som begrenset antall barn sæd fra den enkelte donor kunne gi opphav til. Det var også en forutsetning at eksporten var i tråd med kravene i forskrift om håndtering av humane celler og vev. Etter en samlet vurdering besluttet Helsedirektoratet at søknaden om eksport til Island og Sverige kunne innvilges. Direktoratet satte som vilkår at kravene i bioteknologiloven måtte ivaretas, og at virksomhetene ved avtaleinngåelsen sikret at klinikkene som skulle motta sæden, oppfylte disse kravene.

Det er kun én virksomhet som har fått godkjenning for eksport av donorsæd. Denne virksomheten har, ifølge rapportene Helsedirektoratet har mottatt, ikke eksportert sæd i 2023. Klinikken har opplyst at den har eksportert sæd til Sverige og Island i 2024 (til sammen ca. 150 strå).

Import av befruktede egg/embryo⁷⁵

Import av befruktede egg/embryo er ikke omfattet av bioteknologilovens bestemmelser om godkjenning av behandlingsformer, og er heller ikke omtalt i lovens forarbeider.

Helsedirektoratet har likevel fattet vedtak om godkjenning for import av befruktede egg i forbindelse med bruk av donoregg fra andre nordiske land. Importen som Helsedirektoratet har godkjent er organisert slik at sæd fra kvinnens ektefelle eller samboer sendes til eggbanken i utlandet, hvor donoregget befruktes. Det befruktede egget importeres deretter til Norge og brukes i behandling av kvinnen.

Helsedirektoratet kom, etter en vurdering av lovens formål, system og forarbeider til at en klinikk som ønsker å importere befruktede egg, må søke særskilt om slik

⁷⁵ Sak 21/8080 hos Helsedirektoratet. Tekst hentet fra godkjenningsbrev dokument 4.

godkjenning, selv om import av befruktede egg ikke er omtalt i lovens godkjenningsbestemmelser.

I godkjenningsvedtaket la direktoratet vekt på at import av de befruktede eggene kun var aktuelt som del av en behandling som ellers foregikk i Norge, at eggene ble befruktet med sædceller fra mannen i paret, og at behandlingen i utlandet ellers var i tråd med kravene i bioteknologiloven. Behandlingsmodellen ble ansett som et alternativ til import av ubefruktede egg. Import av befruktede donoregg etter denne modellen måtte oppfylle de samme betingelsene som import av ubefruktede donoregg.

Behov for tydeligere regler i bioteknologiloven?

Eksemplene nevnt over viser at det kan være uklart hvordan bioteknologiloven skal anvendes for import av befruktede egg og overføring/eksport av egg, sæd og befruktede egg/embryo (til eget bruk) til utlandet. Import av befruktede egg/embryo er, som beskrevet, en aktuell problemstilling selv om forbudet om embryodonasjon videreføres. Selv om forskrift om håndtering av humane celler og vev (og ny SoHO-forordning) regulerer dette, kan rammene for bruk av egg, sæd og embryo som følger av bioteknologiloven være forskjellige og ha et annet formål enn forskriften/ny forordning.

Siden bioteknologiloven har detaljerte bestemmelser om godkjenning, mener Helsedirektoratet på bakgrunn av sammenhengen i lovens system at det kan vurderes om det også bør fastsettes en godkjenningsordning for import av embryo og eksport av egg, sæd og embryo i bioteknologiloven, tilsvarende den som gjelder for import av egg og sæd, jf. bioteknologiloven §§ 2-11, 2-19 og 7-1.

Selv om loven i enkelttilfeller er fortolket som redegjort for over, kan det vurderes å fastsette krav om godkjenning i bioteknologiloven for alle former for overføring (import(/eksport) av ubefruktede egg, sæd og befruktede egg/embryo fra og til andre land. Vi viser til at en godkjenningsordning vil være i tråd med lovens system for øvrig. En fordel med en regulering kan også være at det kan presiseres nærmere i hvilke situasjoner slik import eller eksport kan gjennomføres. Det er også vanskelig å overskue konsekvensene dersom import og eksport kan gjøres uten godkjenning etter bioteknologiloven.

Ved en eventuell etablering av en godkjenningsordning for eksport av donorsæd til andre land, bør det vurderes om det skal settes en grense for hvor mange familier som totalt kan bruke sæd fra samme donor, ev. også en øvre grense for antall barn en sæddonor kan gi opphav til, jf. uttalelsen fra de nordiske etikkomiteene.

Når det gjelder en eventuell godkjenningsordning for eksport av egg, vil det, så lenge det er en øvre grense for antall egguttak fra en donor, i praksis være en begrensning for hvor mange familier som kan bruke samme donor (og hvor mange barn en

eggdonor kan gi opphav til). Eggene fra ett egguttak benyttes stort sett i én til to familier.

3.6.4 Bærertesting av donorer i forbindelse med assistert befruktning

Spørsmålet om donorer av kjønnsceller til assistert befruktning bør gjennomgå genetiske undersøkelser ble vurdert ved endringer av bioteknologiloven i 2005 og i påfølgende evalueringer av loven. Bioteknologiloven forbyr ikke eksplisitt bærertesting av donorer uten indikasjon, men i forarbeidene til loven understreker departementet at det ikke er aktuelt å be sædgivere rutinemessig om å få utført genetiske undersøkelser. Dette er fulgt opp i praksis, og det utføres ikke rutinemessig gentesting av donorer i Norge i dag.

I spørreundersøkelsen ble klinikkene spurt om de opplever at kvinner og par etterspør om donor er gentestet. Svarene varierte – mange klinikker oppga at pasientene deres spør om donor er gentestet, mens noen få svarte at det ikke er et vanlig tema, eller at det diskuteres hvis det er en enslig kvinne som trenger PGD.

Det påligger et ansvar for egg- og sædbankene om å vurdere donorer før de godkjennes. Donorene må oppfylle kravene i forskrift og rundskriv⁷⁶. Det er krav om at det skal utføres obligatoriske laboratorieundersøkelser for å utelukke overføring av smittsomme sykdommer⁷⁷. Ifølge forskriften skal donor, der det er relevant og etter samtykke, også testes for bærertilstand av autosomalt recessive gener med dokumentert høyere forekomst hos personer med donors etniske bakgrunn enn i andre befolkningsgrupper⁷⁸. Familieanamnese skal ikke gi mistanke om at donor er bærer av en arvelig sykdom.

Ved de utenlandske egg- og sædbankene som norske klinikker har avtale med, blir donorene rutinemessig testet for noen utvalgte arvelige sykdommer. Disse sykdommene er såkalt autosomale recessive sykdommer, som innebærer at en person kun blir syk dersom hen har to sykdomsgivende alleler. Man kan derfor være bærer av sykdommen uten selv å være syk. Hvert barn vil ha 50 prosent sjanse for å arve sykdomsallelet fra en mor eller far (ev donor) som er bærer. Dersom begge foreldrene har sykdomsallelet, vil barnet ha 25 prosent sjanse for å arve to sykdomsalleler, som vil medføre sykdom. Sjansen for at barnet vil bli frisk bærer av sykdomsallelet vil i dette tilfellet være 50 prosent.

⁷⁶ Krav i forskrift om håndtering av humane celler av vev og føringer i rundskrivet om assistert befruktning med donoregg og donorsæd

⁷⁷ HIV 1 og 2, hepatitt B, hepatitt C og syfilis, samt humant T-cellelymfotroft virus (HTLV) I og II ved behov, jf. § 17

⁷⁸ Forskrift om håndtering av humane celler og vev, § 24 <https://lovdata.no/forskrift/2015-12-07-1430/§24>

Faktaboks 3-4: Donortesting ved de danske sædbankene

Ved de danske sædbankene som norske klinikker har avtale med testes donorer rutinemessig for følgende alvorlig, arvelige sykdommer:

- Cystisk fibrose
- Spinal muskelatrofi
- Sigdcelleanemi
- Thalassemi
- Tay-Sachs sykdom
- Døvhets (DFNB1)

De danske sædbankene oppgir også at utvidet testing er aktuelt dersom sæddonorens etniske opphav tilsier forhøyet risiko for spesifikke arvelige tilstander. I tillegg gjøres det kromosomanalyser av alle sæddonorer.

Gentesting av donorer vil regnes som genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer (bærertesting), jf. bioteknologiloven § 5-1 andre ledd bokstav b. For å rekvirere eller gjennomføre slike undersøkelser stiller bioteknologiloven krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomhet og rapportering.

I Norge gjøres det som nevnt ikke rutinemessig bærertesting av personer som donerer kjønnsceller til bruk i assistert befruktning. Som tidligere nevnt, skal klinikkene imidlertid vurdere donorens familieanamnese for å utelukke arvelige bærertilstander.

Det er videre flere krav til donor i forskrift om håndtering av humane celler og vev, se særlig § 15 om eksklusjonskriterier av donor. Det fremgår videre av forskriften § 24 om Genetisk test at *ved donasjon fra andre enn partner skal det gjennom familieanamnese vurderes om det er risiko for overføring av arvelige sykdommer fra donor. Der det er relevant skal donor, etter samtykke, også testes for bærertilstand av autosomt recessive gener med dokumentert høyere forekomst hos personer med donors etniske bakgrunn enn i andre befolkningsgrupper.*

Flere klinikker mener det er uheldig at det er ulik praksis for dette i Norden, og at bruk av utenlandske donorer kan fremstå som tryggere ettersom disse er rutinemessig gentestet. Noen klinikker har gitt tilbakemelding om at en del pasienter som skal benytte donor derfor foretrekker at donoren er rekruttert i utlandet. Også blant donorene i Norge er det noen som har etterlyst undersøkelser av bærertilstand for arvelige sykdommer.

Fra fagmiljøet pekes det også på at man ikke kan teste for alle bærertilstander og nyervervede sykdomsvarianter, og at man derfor aldri kan garantere at barnet som fødes er friskt. Representanter fra de medisinsk-genetiske fagmiljøene som har deltatt i utredningen stiller spørsmål ved nytteverdien av bærertesting/screening av donorer. Dersom screening av bærertilstander skulle vært innført for donorer, vil det også reise spørsmål om dette burde være et generelt tilbud til befolkningen.

For pasienter som skal motta behandling med donerte kjønnsceller og som er kjent bærer av en autosomal recessiv sykdom, vil det være nyttig at donor er utelukket som bærer av den samme sykdommen. Det er vist til eksempel der en kvinne som var bærer av cystisk fibrose måtte velge donorsæd fra sædbank i Danmark for å sikre at barnet ikke arvet tilstanden. Man kan se for seg at det i slike tilfeller burde være mulig å analysere en lagret blodprøve fra sæddonor rekruttert i Norge. Dette ble også beskrevet av Helsedirektoratet i evalueringen av bioteknologiloven i 2015.

Brukerorganisasjonen Ønskebarn har blant annet vist til at det allerede er utenlandske egg- og sædbanker som rutinemessig tester for noen utvalgte arvelige sykdommer, og kan se for seg muligheten i Norge. De peker på at det også kan understøtte bruk av donorer som er rekruttert i Norge.

Helsedirektoratet presiserer at dersom det skal åpnes for rutinemessig genetisk testing av egg- og sæddonorer, må dette imidlertid utredes nærmere.

3.6.5 Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i forbindelse med assistert befruktning

Bioteknologiloven § 5-9 regulerer når helsepersonell kan gi genetisk informasjon til pasientens slektninger uten samtykke. Varsling er kun tillatt i særlige tilfeller, og forutsetter blant annet at tilstanden er alvorlig, kan forebygges eller behandles med god effekt, og er forhåndsgodkjent av myndighetene. Formålet er å sikre informasjonsflyt der det foreligger risiko for alvorlig arvelig sykdom (se mer om dette i kapittel 6 om genetiske undersøkelser).

I praksis oppleves regelverket svært restriktivt, og virksomhetene som tilbyr assistert befruktning mener at bioteknologilovens bestemmelser om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i enkelte tilfeller kan være til hinder for å gi god pasientbehandling.

På fagområdet assistert befruktning er problemstillingen særlig aktuell dersom det oppstår mistanke eller kunnskap om alvorlig arvelig sykdom hos en egg- eller sæddonor. Dersom en slik donor har gitt opphav til et barn, skal virksomheten som

tilbyr assistert befruktning med donoregg/donorsæd vurdere om det er grunnlag for genetisk oppsøkende virksomhet⁷⁹.

Dersom det avdekkes genetisk sykdom hos en donor, blir donormaterialet etter dagens regelverk for håndtering av humane celler og vev⁸⁰, normalt satt i karantene eller blokkert⁸¹.

Helsedirektoratet har gitt flere uttalelser om problemstillingen, hovedpunktene er sitert nedenfor⁸²:

"Det fremgår videre av Rundskrivet om assistert befruktning med donoregg og donorsæd at virksomheten som tilbyr behandling med donorsæd skal destruere eventuell sæd som er lagret dersom det fødes barn med alvorlig arvelig sykdom, og sykdommen mest sannsynlig er overført fra sæddonor".

Når det gjelder å vurdere risikoen for overføring av arvelige sykdommer fra donor til mottaker i det enkelte tilfelle, er dette en medisinskfaglig vurdering som virksomheten må gjøre. (...) Det er helsepersonellet som må ta stilling til om bruk av donor i det enkelte tilfelle er forsvarlig, jf. helsepersonelloven § 4. Spesialist i medisinsk genetikk må vurdere faren for overføring av sykdommen i det enkelte tilfelle (...).

Dersom paret skal gis assistert befruktning i et slikt tilfelle, er det derfor viktig at det gis grundig informasjon og at dette dokumenteres. Dere bør vurdere om paret er i stand til å forstå eventuelle konsekvenser ved bruk av sæd fra donor som er blokkert pga. påvist genetisk sykdom, og dokumentere de vurderinger som er gjort. Det vil være et skjerpet krav til dokumentert informasjon til, og skriftlig samtykke fra, paret som skal motta fertilitetsbehandlingen".

Fagmiljøene har forstått bioteknologiloven § 5-9 slik at kvinnene eller parene ikke kan få informasjon om hvorfor materialet er blokkert i tilfeller der det er oppdaget sykdom hos donoren⁸³. Virksomhetene mener derfor at det er vanskelig å informere kvinnen eller paret i tråd med kravene i pasient- og brukerrettighetsloven og bioteknologiloven § 5-9 dersom kvinnen eller paret ønsker å benytte blokkert donorsæd, donoregg eller embryo i forbindelse med søskenforsøk.

⁷⁹ Rundskriv Assistert befruktning med donoregg og donorsæd, vedlegg III og IV

⁸⁰ Forskrift om humane celler og vev § 42, se vedlegg III til rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd, for mer utfyllende tolkning.

⁸¹ I Danmark, hvor det meste av donorsæd som brukes i Norge importeres fra, gis det melding om at donorsæd settes i karantene eller blokkeres dersom det foreligger en vesentlig økt risiko (over 1 prosent) for at donor kan overføre en arvelig sykdom til barnet.

⁸² Se også [Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd pkt. 5.3.](#)

⁸³ Sykdommer som ikke kan forebygges eller behandles med god effekt, vil ikke oppfylle kravene for godkjenning til oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet.

Funn av alvorlig genetisk sykdom hos donorunnfangede, som med høy sannsynlighet stammer fra en donor, kan ikke videreformidles til donor, donors barn eller andre donorunnfangede, med mindre tilstanden er godkjent etter bioteknologiloven § 5-9. Per i dag har ikke Helsedirektoratet gitt godkjenning for genetisk oppsøkende virksomhet i forbindelse med assistert befruktning⁸⁴, selv om norske klinikker jevnlig står i situasjoner der problemstillingen oppstår.

Ved bruk av lagrede egg eller sæd, skal virksomheter som tilbyr assistert befruktning med donoregg eller donorsæd imidlertid melde fra til eggbanken eller sædbanken som har levert eggene eller sæden dersom det fødes barn med alvorlig arvelig sykdom (forskrift om håndtering av humane celler og vev § 55).

Eggbanken/sædbanken vurderer om det er grunnlag for å informere donor.

Virksomhetene kommer oftere opp i situasjoner hvor det kan være krevende å håndtere følger av eventuell arvelig sykdom hos donor som følge av et økende antall varsler i EUs meldesystem for celler og vev (RATC). Varslene er særlig knyttet til sæddonorer fra Danmark, hvor det er lovpålagt å melde fra til klinikken dersom det oppdages alvorlig sykdom hos barn født etter bruk av donorsæd. Slike varsler fører ofte til genetisk utredning og tilbakekalling av donormateriale. Årlig rapporterer danske sædbanker over 20 slike tilfeller til EU, og mange av dem berører også norske klinikker. I perioden 2020–2023 mottok norske virksomheter for assistert befruktning omtrent én slik melding i måneden. Tilstandene det varsles om varierer i alvorlighetsgrad og arvegang, og omfatter både sykdommer med og uten tilgjengelig behandling.

I Norge skal slike hendelser meldes etter forskrift om håndtering av humane celler og vev §§ 53 og 54 og også meldes som en alvorlig uønsket bivirkning eller hendelse i tråd med gjeldende meldeordning.

Relevans for ny forordning om blod, celler og vev (SoHO-forordningen)

Den nye EU-forordningen for substanser av menneskelig opprinnelse (SoHO) stiller skjerpede krav til kvalitet, sikkerhet og sporbarhet ved bruk av celler og vev, inkludert i assistert befruktning (mer om dette i delrapport 2). Forordningen pålegger enheter å varsle og iverksette tilbakekalling der det foreligger mistanke om alvorlig arvelig sykdom. Selv om bioteknologilovens regler fortsatt vil gjelde for reproduktive SoHO (egg og sæd), vil forordningen kreve tydeligere nasjonale retningslinjer for hvordan denne type genetisk informasjon håndteres, særlig ved import og eksport av donormateriale i EU.

⁸⁴ Helsedirektoratet har godkjent genetisk oppsøkende virksomhet i ett konkret tilfelle, som gjaldt en påvist sykdomsgivende BRCA2-mutasjon i en familie hvor det var barn som var adoptert bort. Assistert befruktning var ikke en del av denne saken.

3.7 Sentrale registre med opplysninger om bruk av donor og løsning for utlevering av informasjon om donors identitet

Det følger av bioteknologiloven § 2-7 at den som er født etter assistert befruktning ved hjelp av donert ubefruktet egg eller donert sæd, har rett til å få opplysninger om donors identitet. For personer født etter behandlinger som er foretatt i perioden 2005 til og med 2020 inntreffer retten ved fylte 18 år. Fra 2021 har donorunnfangede rett til informasjonen når de har fylt 15 år. Både de som vet med sikkerhet at de er unnfanget ved bruk av donor, og de som tror dette kan være tilfelle, har rett til informasjon.

Det sentrale egg- og sæddonorregisteret (ESDR) og det sentrale mor-donorkoderegisteret er etablert for å ivareta rettigheter til personer som er unnfanget ved hjelp av donorsæd eller donoregg etter behandling med assistert befruktning i Norge.

ESDR og mor-donorkoderegisteret inneholder ikke informasjon om donorunnfangede personer, men inneholder de opplysningene som er nødvendig for å kunne gi en donorunnfanget rett informasjon om donors identitet.

3.7.1 Det sentrale egg- og sæddonorregisteret

For å sikre donorunnfangedes rettighet til opplysninger om donors identitet ble det i 2004 opprettet et sentralt register for informasjon om sæddonorers identitet. Registeret ble forvaltet av Helse Fonna HF frem til Helsedirektoratet overtok oppgaven i 2019. Det ble da etablert en ny, elektronisk løsning for effektiv og sikker informasjonsflyt fra virksomhetene til det sentrale registeret. Da assistert befruktning med eggdonasjon ble tillatt i 2021, ble registeret utvidet med informasjon om eggdonorer og navnet endret til det sentrale egg- og sæddonorregisteret (ESDR).

Som følge av omorganisering av den sentrale helseforvaltningen ble ansvaret for ESDR og innsynsløsningen (se 3.7.3) flyttet til Folkehelseinstituttet fra 2024.

Det er krav om at unik informasjon om donor skal registreres i ESDR, det vil si navn og personnummer eller tilsvarende unik identifikator, og det skal være mulig å få unik informasjon om donors identitet minst 100 år frem i tid. Registreringene av opplysninger om donors identitet (navn og personnummer eller annen unik personidentifikator) skal bidra til å ivareta donorunnfangedes rett til å få informasjon om donorens identitet.

Det er i tillegg krav om å registrere navn på sædbank og internasjonal donorkode (DIS) dersom donorsæd er importert fra en sædbank i utlandet.

Informasjonen som registreres skal gi en entydig identifikasjon av donoren, slik at det er sikkert at barnet/den donorunnfangede får korrekt informasjon⁸⁵. Norsk personnummer og dansk CPR-nummer er i samsvar med kravet som følger av bioteknologiloven § 2-7.

Dersom klinikken ønsker å bruke en donor som mangler noen nødvendige opplysninger for registrering av identitet (som et personnummer eller tilsvarende unik identifikator som skal sikre unik informasjon om donors identitet i minst 100 år frem i tid), er det virksomhetens plikt å be om og få tilstrekkelig informasjon om donors identitet fra sædbanken før donor brukes.

3.7.2 Det sentrale mor-donorkoderegisteret

Alle virksomheter som tilbyr assistert befruktning med donoregg og/eller donorsæd, skal registrere mors personopplysninger, dato for hver behandling og donorkode brukt i behandlingen i et mor-donorkoderegister⁸⁶.

Formålet med registreringen av opplysningene i et mor-donorkoderegister er:

- At barn født etter assistert befruktning med donoregg eller donorsæd skal kunne få avklart om dette er tilfelle
- Sikre riktig kobling mellom barnet og donoren, slik at barnet får riktige opplysninger om sin donors identitet fra det sentrale egg- og sæddonorregisteret

Krav om registrering av disse opplysningene i et eget register kom som følge av lovendringen 1. januar 2005, som sikret barn født etter bruk av donor rett til informasjon om donorens identitet.

Tidligere registrerte den enkelte IVF-klinikken opplysningene i sine egne lokale mor-donorkoderegistre. I arbeidet med å etablere en prosedyre for utlevering av opplysninger om donors identitet til barn født etter assistert befruktning med donoregg eller -sæd (se pkt. 3.7.3), så direktoratet en del utfordringer med at nøkkelopplysninger som knytter mors identitet til rett donorkode, kun finnes i de lokale mor-donorkoderegistrene ved IVF-klinikkene. Helsedirektoratet henvendte seg til departementet med anbefaling om at det ble etablert et sentralt mor-donorkoderegister, og fikk i 2021 oppdrag om å etablere et slikt register⁸⁷.

⁸⁵ [Det sentrale egg- og sæddonorregisteret - Helsedirektoratet](#)

⁸⁶, jf. Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd pkt. 5.8 [Krav til virksomheter som tilbyr behandling med donoregg og/eller donorsæd - Helsedirektoratet](#)

⁸⁷ i brev fra departementet fra 16. september 2021

Direktoratet vurderte at et sentralt mor-donorkoderegister best ville sikre donorunnfangedes rett til informasjon om donors identitet etter bioteknologiloven § 2-7. Ved sentral behandling av opplysninger om mor og donorkode, blir prosessen for donorunnfangede som ønsker å informasjon om donors identitet enklere og sikrere, og det styrker deres rettighet.

Direktoratet pekte også på at det en fordel at det blir samlet kompetanse og erfaring knyttet til informasjonssikkerhet på ett sted, i stedet for at hver enkelt virksomhet må sørge for sikkerheten. Et nasjonalt mor-donorkoderegister skal sikre at de donorunnfangedes rettssikkerhet og personvern ivaretas.

Helsedirektoratet etablerte et sentralt, elektronisk register for løpende registrering av opplysninger om mor og donorkode, og registrering av opplysninger i dette registeret ble et krav⁸⁸ fra 1. februar 2023.

I prosessen med etablering av registeret har Helsedirektoratet innhentet opplysninger fra de lokale mor-donorkoderegistrene. Når opplysningene nå blir lagret sentralt, er det ikke lenger behov for lokal lagring i virksomhetene for å ivareta formålet i bioteknologiloven § 2-7. Det er imidlertid fremdeles behov for et lokalt donasjonsregister etter forskrift om krav til kvalitet og sikkerhet ved håndtering av humane celler og vev.

3.7.3 Utlevering av opplysninger om donors identitet

Den som er født etter assistert befruktning ved hjelp av donert ubefruktet egg eller donert sæd, har rett til å få opplysninger om donors identitet. Et donorregister skal bistå barnet med dette, jf. bioteknologiloven § 2-7. Alle donorer som brukes ved norske virksomheter i Norge, skal derfor registreres i det sentrale egg- og sæddonorregisteret (ESDR⁸⁹), jf. bioteknologiloven § 2-8. Virksomheten som benytter donorsæden eller donoreggene i Norge, har ansvaret for å registrere donors identitet i registeret, jf. bioteknologiloven § 2-10.

I 2021 fikk Helsedirektoratet i oppdrag å etablere en løsning for utlevering av opplysninger om donors identitet til barn født etter assistert befruktning med donoregg og donorsæd, og på bakgrunn av dette ble løsningen utvidet med et sentralt mor-donorkoderegister (se pkt. 6.2) og en innsynskomponent. Innsynskomponenten gir innbyggere mulighet til å be om informasjon fra ESDR gjennom innsynsløsningen i Helsenorge.no.

Løsningen ble tilgjengelig fra desember 2023 siden det var forventet at de første personene født etter bruk av identifiserbar donor fylte 18 år tidlig i 2024. Det sentrale

⁸⁸ Se i Rundskriv om assistert befruktning med donoregg og donorsæd [Krav til virksomheter som tilbyr behandling med donoregg og/eller donorsæd - Helsedirektoratet](#)

⁸⁹ [Egg- og sæddonorregisteret - FHI](#)

egg- og sæddonorregisteret inneholder informasjon om identiteten til alle donorer som er brukt ved en norsk klinikk etter 1. januar 2005. Personer som er blitt til ved hjelp av behandling med donorsæd i Norge etter 1. januar 2005 og som har fylt 18 år, kan finne sin donors identitet ved å logge seg inn i registerløsningen på Helsenorge.no⁹⁰.

Løsningen for innsyn består av en innsynskomponent i ESDR som bruker informasjon fra Helsenorge (søkers fødselsnummer) og Folkeregisteret (mors fødselsnummer) til å gjøre oppslag i mor-donorkoderegisteret og ESDR. Resultatet fra forespørselen sendes fra innsynskomponenten i ESDR til Helsenorge, hvor den presenteres for brukeren. Resultatet lagres ikke i Helsenorge, og det gjennomføres derfor et nytt oppslag hver gang brukeren foretar en innsynsforespørsel.

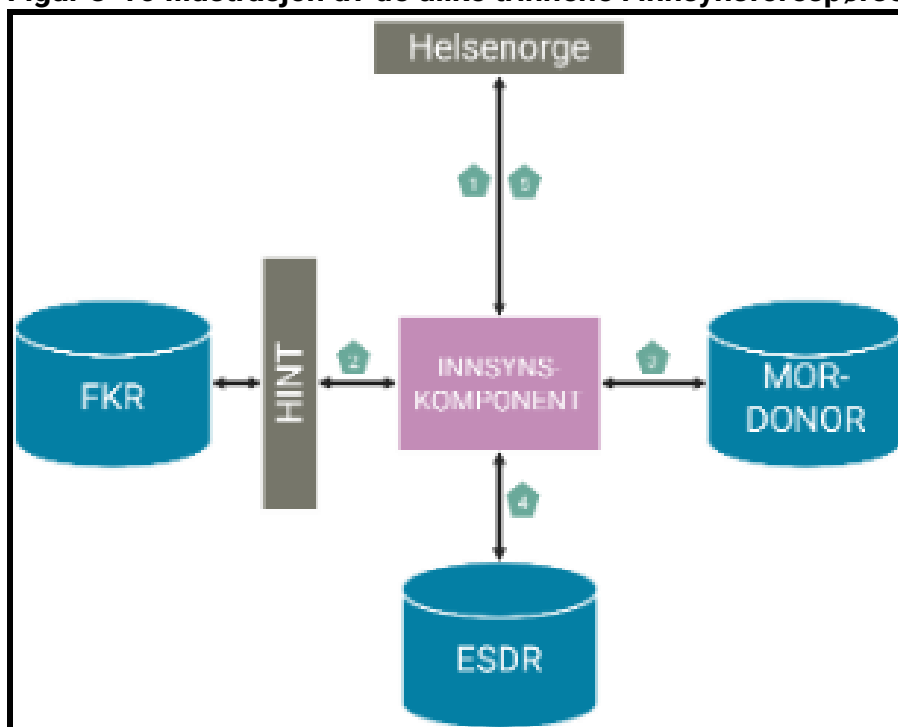
ESDR og mor-donorkoderegisteret inneholder ikke informasjon om donorunnfangede personer. Brukerens fødselsnummer må derfor benyttes til å 1) estimere en behandlingsdato for assistert befruktning med bruk av donor og 2) identifisere brukerens mor.

Behandlingsdato estimeres som 283 dager før brukerens fødselsdato, tilsvarende et standardisert svangerskap. Mors fødselsnummer benyttes til å søke etter aktuelle behandlinger i mor-donorkoderegisteret. Dersom estimert behandlingsdato korresponderer med en behandling i registeret (+32/-122 dager⁹¹), betraktes brukeren som donorunnfanget. Donorkoden som er tilknyttet den aktuelle behandlingen, blir slått opp i ESDR, og relevante opplysninger blir synlige for brukeren i Helsenorges innsynsløsning.

⁹⁰ [Helseregistre - Helsenorge](#)

⁹¹ For å ta høyde for at noen barn kan fødes prematurt.

Figur 3-10 Illustrasjon av de ulike trinnene i innsynsforespørselen



Forklaring til figuren: FKR: Folkeregisteret, ESDR: det sentrale egg- og sæddonorregisteret og HINT: Helsedirektoratets integrasjonsplattform.

Fra Helsenorge sender søkeren en innsynsforespørsel til innsynskomponenten i ESDR (WEBAPI). Forespørselen inneholder søkerens fødselsnummer. WEBAPI vurderer om søkeren er kvalifisert og avviser for gamle og for unge søkere. Deretter vil WEBAPI be FKR (Folkeregisteret) om fødselsnummeret til søkerens mor via HINT (Helsedirektoratets integrasjonsplattform). Så ber WEBAPI mor-donorkoderegisteret om donorkoder tilknyttet mor ved hjelp av mors fødselsnummer. WEBAPI ekskluderer eventuelle behandlinger som ikke er forenlig med søkers fødselsdato. Deretter vil WEBAPI spørre ESDR om donors opplysninger ved hjelp av donorkoden. Til slutt sender WEBAPI svar tilbake til Helsenorge.

Alle som kan logge seg på Helsenorge, er autorisert til å bruke tjenesten, men kun utvalgte grupper vil kunne utnytte funksjonaliteten i innsynskomponenten. Regler for tilgang er basert på fødselsdato og aktuell alder. Følgende regler gjelder:

- Personer født før 01.01.2005 får svar om at de er blitt til før retten til informasjon om donors identitet ble innført i 2005. Egg- og sæddonorregisteret har derfor ikke opplysninger knyttet til personen i registeret.
- Personer født mellom 01.01.2005 og 31.12.2020 og som ikke ennå er fylt 18 år på tidspunktet ESDR mottar forespørselen, får svar om at de er under 18 år og derfor ikke kan motta informasjon fra egg- og sæddonorregisteret.
- Personer født fra 01.01.2021 og senere som ikke ennå er fylt 15 år på tidspunktet ESDR mottar forespørselen, får svar om at de er under 15 år og derfor ikke kan motta informasjon fra egg- og sæddonorregisteret.
- For personer som er født etter 01.01.2005 og oppfyller alderskravet på tidspunktet ESDR mottar forespørselen, vil det bli gjennomført et oppslag i ESDR ved bruk av innsynskomponenten.

Personer som oppfyller kravene, kan få følgende svar:

Enten "Det er ikke registrert informasjon om en donor som kan knyttes til deg i registeret", eller "Registeret har svar om din donors identitet." I det siste tilfellet vil informasjonen komme i to trinn, se visning i Figur 3-11 og Figur 3-12 nedenfor.

Helsedirektoratet har utarbeidet informasjon til donorunnfangede på Helsenorge.no⁹², og det er i tillegg informasjon og veiledning i registerløsningen⁹³.

Figur 3-11 Første visning ved treff i registeret: det er treff



Figur 3-12 Andre visning ved treff i registeret: Informasjon om donors identitet



Forklaring til figurene: Ved treff gis informasjonen i to trinn. Først få den innloggede beskjed om at det finnes informasjon i registeret. Så må den innloggede aktivt trykke på feltet "Vis opplysninger" for å kunne se informasjonen om donors identitet. Det som vises, er donors navn, personnummer og nasjonalitet. Informasjonen som vises i figuren, er fiktiv.

⁹² [Informasjon til deg som er unnfanget ved hjelp av en donor - Helsenorge](#)

⁹³ [Helseregistre - Helsenorge](#)

3.8 Særskilt oppdrag: Bør donorunnfangede kunne få informasjon om hverandre?

3.8.1 Innledning

Som del av evalueringen av bioteknologiloven har Helse- og omsorgsdepartementet bedt Helsedirektoratet om å *"utrede spørsmålet om personer som er unnfanget med donert sæd/egg, bør få informasjon om andre som er unnfanget med sæd/egg fra samme donor"*.

Bioteknologirådet har mottatt samme oppdrag og har ved flere anledninger behandlet problemstillinger knyttet til registre og informasjon til personer som er unnfanget ved hjelp av donor. Vi viser til brev og uttalelser fra Bioteknologirådet om temaet⁹⁴.

Helsedirektoratet er ikke bedt om å drøfte etiske og filosofiske aspekter ved problemstillingen. Helsedirektoratet kan si noe om hvordan og på hvilken måte man kan se for seg at donorunnfangede kan få informasjon om andre som har samme donor (uten å være søsken i samme familie) og vurdere mulige fordeler og ulemper med å legge til rette for denne typen informasjonsdeling. Vi vil derfor omtale mulige løsninger samt tydeliggjøre noen tekniske og/eller juridiske begrensninger. Videre vil vi redegjøre kort for synspunkter (for og imot) som har kommet fram gjennom diskusjon i arbeidsgruppemøter og fagsamlinger som har blitt avholdt som ledd i arbeidet med denne evalueringen.

Vi har beskrevet innhold i ESDR og den tekniske løsningen for utlevering av informasjon om donors identitet i punkt 3.7 over. Det har oppstått en forståelse (synliggjort i Bioteknologirådets uttalelse) av at ESDR inneholder informasjon om hvilke personer som er unnfanget ved hjelp av samme donor, ved norske klinikker. Dette er feil; registeret inneholder ikke informasjon om den donorunnfangede selv, og eventuell bruk av registeret til å identifisere personer som er blitt til etter bruk av samme donor, vil kreve en grundigere utredning.

ESDR kan uansett ikke gi noe informasjon om eller til personer unnfanget gjennom donorbehandling i Norge før 2005 eller i utlandet. Dette tilsier at andre løsninger – som for eksempel frivillig og samtykkebasert DNA-register – bør vurderes dersom donorunnfangedes behov og ønske om å kjenne til andre som er unnfanget med hjelp av samme donor, skal oppfylles.

⁹⁴ Brev til HOD juni 2022 [Registre og informasjonsbehov for personer unnfanget med donerte kjønnseller](#) samt [uttalelse fra juni 2024 som svarer ut oppdraget](#).

3.8.2 Mulig bruk av ESDR for å gi opplysninger om andre som er unnfanget med samme donor

Et samlet Bioteknologiråd anbefalte i 2022 og 2024 at informasjon fra ESDR bør kunne benyttes til å gi donorunnfangede et tilbud om å finne andre som er unnfanget med egg/sæd fra samme donor. Rådet mener at tilbudet må baseres på et aktivt, gjensidig samtykke fra de donorunnfangede i registeret, og at aldersgrensen bør settes til 15 år. Videre anbefaler Rådet at dersom det blir mulig for donorunnfangede å finne andre som ble til ved hjelp av samme donor, gjennom egg- og sæddonorregisteret, så må denne muligheten også gjelde bakover i tid, for alle som er unnfanget med bruk av donor siden 2005.

Rådet har i flere sammenhenger skapt et inntrykk av at man på en enkel måte kan benytte ESDR til å fremskaffe informasjon om hvilke personer som er unnfanget med bruk av samme donorer. For eksempel uttaler Bioteknologirådet at *I dette registeret finnes det også informasjon om hvilke personer som er genetiske donorhalvsøsken, det vil si hvem som er unnfanget ved bruk av samme donor ved norske klinikker.* Dette er misvisende. Formålet med ESDR er å gi donorunnfangede informasjon om donors identitet, og registeret inneholder derfor kun opplysninger som er nødvendige for å oppfylle dette formålet.

Som det fremgår av beskrivelsen av ESDR (se punkt 3.7), inneholder registeret ingen opplysninger om de donorunnfangede, kun opplysninger om behandling av donorunnfangedes mor og hvilken donor som er brukt. Det er derfor ikke riktig å si at registeret inneholder informasjon om hvilke personer som er unnfanget med bruk av samme donor. Det vil trolig være mulig å utlede denne informasjonen, men dette ville sannsynligvis kreve en mer omfattende kobling eller sammenstilling mellom opplysningene i ESDR og informasjon fra Folkeregisteret enn det som er mulig med dagens registerløsning, og vil eventuelt måtte utredes.

Det er også verdt å merke seg at en donor kan være registrert med ulike donorkoder, og at det er donors personidentifikator (fødselsnummer) som i så fall må benyttes til å koble donorunnfangede sammen. Med utgangspunkt i opplysningene som finnes i ESDR i dag, ville et oppslag for å identifisere donorunnfangede med opphav fra samme donor sannsynligvis kreve følgende trinn:

- identifisere alle donorkoder som er knyttet til en donor
- identifisere alle behandlinger som er knyttet til hver av disse donorkodene
- identifisere hvilke mødre som har mottatt behandlingene
- identifisere eventuelle barn som mødrene har (Folkeregisteret)

- vurdere om fødselsdato til hvert enkelt barn og tidspunkt for behandling er forenlig med lengden på et svangerskap, slik at man kan anse det som sannsynlig at barnet er unnfanget med bruk av donor

Det er en utfordring at hverken donorer eller mødre som føder barn etter behandling med donoregg eller donorsæd, er forespeilet en slik sammenkobling av opplysninger, og de har heller ikke samtykket til slik bruk av opplysningene.

Dersom muligheten til å identifisere donorunnfangede som er blitt til ved bruk av samme donor, skal være basert på et gjensidig samtykke fra alle involverte, kan man se for seg at det vil være mulig å etablere en mindre komplisert løsning med utgangspunkt i ESDR: For eksempel kan man opprette et samtykkebasert register for de donorunnfangede som har funnet sin donor gjennom ESDR og som ønsker å kobles med personer som er unnfanget med bruk av samme donor. Ettersom hver donor kan ha flere donorkoder, må det benyttes en annen entydig identifikator for å koble donorunnfangede sammen, for eksempel donors personidentifikator (for eksempel personnummer). Behandlingsgrunnlaget for lagring av donors identitet til dette formålet må i så fall utredes.

Vurderingene ovenfor er basert på Helsedirektoratets kjennskap til ESDR fra perioden som registerforvalter fra 2018 til 2023.

Direktoratet mener at en eventuell bruk av registeret til å identifisere personer som er blitt til med bruk av samme donor, krever at det gjøres en grundig utredning av både juridiske og tekniske aspekter.

3.8.3 Alternative løsninger for å gi opplysninger til donorunnfangede om andre personer som er unnfanget med bruk av egg/sæd fra samme donor

Et alternativ til å benytte ESDR som grunnlag for at donorunnfangede med samme donor skal kunne finne hverandre, kan være å etablere et offentlig, frivillig og samtykkebasert register basert på DNA-testing. En slik løsning vil ikke bare være et tilbud forbeholdt personer som er blitt til ved behandling ved bruk av kjent donor i Norge (fra 2005), men også kunne benyttes av personer som er blitt til ved behandling med anonym sæddonasjon (før 2005), og personer som er blitt til ved behandling i utlandet. I dag er kommersielle slektskapstester i praksis den eneste muligheten de sistnevnte gruppene har for å identifisere genetiske slektninger på donorsiden. De siste årene har det kommet frem flere historier om donorunnfangede som har funnet hverandre gjennom slike tjenester.

Det er flere problemstillinger knyttet til bruken av disse genetiske testene, blant annet manglende kontroll på genetiske opplysninger og identifisering av

familiemedlemmer⁹⁵. En offentlig tjeneste i Norge vil kunne sikre at det ikke lagres flere DNA-opplysninger enn det som kreves for å fastslå genetisk slektskap, og kan også sikre at opplysningene ikke blir brukt til andre formål. Et flertall av Bioteknologirådets medlemmer anbefalte i 2022 at det offentlige bør legge til rette for et slikt register. I Storbritannia er det etablert et slikt register, Donor Conceived Register (DCR), som gir donorunnfangede mulighet til å identifisere donor og/eller personer som er blitt til ved bruk av samme donor ved hjelp av DNA-prøver⁹⁶.

Eventuell vurdering av etablering av et DNA-basert register i Norge reiser en rekke spørsmål som må utredes. For eksempel kunne et slikt register i teorien benyttes av alle som ønsker informasjon om genetiske (nære) slektninger, uavhengig av om det er brukt en donor.

Ønskebarn har minnet om at flere miljøer i utlandet har gjort seg erfaringer når det gjelder tilgjengelighet av informasjon, og man må også ta hensyn til at det vil variere hva donorunnfangede ønsker å vite og forholde seg til av informasjon. Om det etableres et register, mener brukerorganisasjonene at Staten bør legge til rette for god informasjon og en veilednings-/støttefunksjon for de som eventuelt måtte ha behov for det.

3.8.4 Aktuelle problemstillinger

Gjennom arbeidet har vi spurt relevante fagpersoner og -miljøer: *Hva er de viktigste argumentene for/mot at donorunnfangede kan få informasjon om andre som er unnfanget med sæd/egg fra samme donor?* Under oppsummeres det som har framkommet gjennom diskusjoner og innspill i arbeidsgruppen.

Brukerperspektivet: rett til informasjon og opplysningsplikt

Både DUIN og Ønskebarn er tydelige på at det for mange donorunnfangede oppleves viktig å ha oversikt over og *kjenne til* genetisk slekt. Mange ønsker å *kjenne til*, men ikke nødvendigvis *bli kjent med*. Frykten for å havne i en intim relasjon/kjæresteforhold/ekteskap med en person som er unnfanget ved hjelp av samme donor, er en sterk driver for dette behovet for å kjenne til, og det etterlyses mer åpenhet og informasjon om sannsynligheten for å havne i en slik situasjon.

Brukerorganisasjonene mener det, hvis mulig, bør tilrettelegges for at personer som er unnfanget med samme donor, kan få vite om hverandre. Hvis det skal være et register for donorunnfangede, må formålet med registeret defineres, og det må være frivillig om man ønsker å registrere seg i et slik register. Ønskebarn understreker at det er viktig å ivareta de donorunnfangedes perspektiv, og at muligheten for å motta informasjon samt å registrere seg utelukkende må være frivillig. For mange er det

⁹⁵ [Personvern og deling av genetiske opplysninger - Helsedirektoratet](#)

⁹⁶ [Donor Conceived Register \(DCR\) - Liverpool Womens NHS Foundation Trust](#)

ikke viktig å ha kjennskap til donor eller andre unnfanget ved samme donor, mens det for andre vil være av interesse. DUIN ønsker en aksept for at oversikt over genetisk slekt skal være lett tilgjengelig.

Videre mener brukerorganisasjonene at aldersgrense for å registrere seg bør korrespondere med aldersgrensen for å få vite donors identitet. Donorunnfangede bør kunne få informasjon om andre donorunnfangede uten å få informasjon om donor. Det er et ønske at donorunnfangede kan finne hverandre og koples direkte – uten at donor får noe ansvar eller formidlingsrolle.

Begrepsbruken er også viktig; at det er snakk om "personer unnfanget med bruk av samme donor" (og ikke "donorsøsken"). På den måten gis det ikke hentydninger til et eksisterende familieforhold, men det åpnes for mulighet for kontakt om det er ønskelig.

DUIN har forståelse for foreldres motivasjon for å genteste barna med sikte på å komme i kontakt med andre unnfanget med samme donor, og at prinsippet om å kjenne egen genetikk er det som bør løftes. Prinsipielt mener DUIN at det bør være rutiner som sikrer at alle som er unnfanget ved hjelp av donor, får beskjed om dette når de har fylt 18 år, på samme måte som adopterte automatisk blir varslet om rett til innsyn i sin adopsjonssak når de har fylt 18 år⁹⁷.

DUIN viser til at mange foreldre er med i Facebook-grupper eller liknende der man finner frem til familier som har benyttet samme donor. Dermed vet foreldrene mer enn barna gjør i og med barna får rett til å vite donors identitet først fra de fyller 18/15 år.

Ønskebarn er redd for press om å "kjenne til" for de som eventuelt ikke ønsker dette. Dette synspunktet er også basert på en oppfatning av at de fleste som nå unnfanges ved hjelp av donor, får vite om at det er slik de har blitt til, ved at foreldrene har informert slik de har plikt til.

Brukerorganisasjonene mener at et samtykkebasert, frivillig register vil være det beste. Det må være den donorunnfangede selv som bestemmer, og dette må gjenspeiles i tilgjengelig informasjon om en eventuell løsning. Hvis det offentlige skal legge til rette for et (frivillig og samtykkebasert) DNA-register, må man være tydelig på juridiske begrensninger – hva det kan brukes til og hva som faktisk er mulig.

Generelt er både DUIN og Ønskebarn opptatt av at det å være unnfanget ved hjelp av donor må alminneliggjøres og avmystifiseres – man må komme bort fra hemmelighold og en tilsynelatende frykt for at det er noe problematisk ved å få kjennskap til sitt genetiske opphav. Her har det vært en betydelig utvikling siden

⁹⁷ <https://lovdata.no/lov/2017-06-16-48/§39>

2005, men fortsatt gjenstår det mye. Myndighetene har en viktig rolle med hensyn til hvordan det kommuniseres og informeres om denne tematikken.

Ønskebarn har vist til forskning på hvordan barn har det gjennom sin oppvekst (både psykisk og ellers) og hva barn unnfanget ved donasjon tenker omkring sitt opphav. Susan Golombok er en av de som har gjennomført flere studier i England og USA. Golombok peker blant annet på at «*One finding that stands out loud and clear, is that intolerance of their family can be hurtful and deeply distressing. It's not the make-up of their family, but other people's reaction to it that is upsetting for children. That's why it's so important to include children's voice in our research, and essential that we listen, and respond, to what they tell us*»⁹⁸. Golombok oppsummerer også at forskningen viser at det å tidlig bli kjent med sin tilblivelse er viktig for hvordan barna håndterer sin historie.

Videre understreker Ønskebarn at ved en eventuell utredning av et register er det viktig å ta høyde for hvordan dette blir omtalt og kan bli iverksatt. Hvis det legges stor vekt på at det er viktig for alle å bli kjent med andre unnfanget ved hjelp av samme donor, kan myndighetene bidra til å legge et press på de som ikke ser dette som nødvendig eller naturlig. Golombok peker på erfaringene de siste tiårene hvor mange land, inkludert Norge, gjorde åpen donasjon til et krav. Erfaringene fra tidligere perioder hvor hemmelighold var et prinsipp er viktig å ta med, slik diskusjonene blant annet i offentligheten fra DUIN og arbeidsgruppen til Helsedirektoratet har vist. Samtidig vokser det opp nye generasjoner i en tid hvor åpenhet har vært det sentrale prinsippet, og som har andre erfaringer enn de født før 2005 og som er aktive i brukerorganisasjonen i dag.

Disse stemmene vil det bli viktig å inkludere framover, og legge opp til at de får god og relevant informasjon. Ikke minst handler det også om hvordan samfunnet ser på barn og familier som blir dannet ved hjelp av donasjon. Her er det et økende antall studier, og sosiologen Petra Nordqvist ved University of Manchester er en av de som har sett på temaet. Nordqvist peker på at når disse historiene om tilblivelse skal bli fortalt, så har det vist seg at det kan mangle «*a social script*» for denne historiefortellingen⁹⁹. Det er det, slik Ønskebarn ser det, viktig at myndighetene kan bidra til å skape.

Fagmiljøenes perspektiver

Fagmiljøene som har deltatt i evalueringen, peker på at klar informasjon er viktig for rekruttering av donorer. Det er viktig at donorene vet når de eventuelt kan forvente at

⁹⁸ We Are Family: What Really Matters for Parents and Children, by Susan Golombok, Scribe 2020, 320pp, ISBN 978-1912854370, s. 271

⁹⁹ Nordqvist, P. (2021). Telling Reproductive Stories: Social Scripts, Relationality and Donor Conception. Sociology, 55(4), 677-695. <https://doi.org/10.1177/0038038520981860> (Original work published 2021)

de kan bli oppsøkt av barn som er blitt til ved hjelp av deres egg eller sæd, og gjerne også hvor mange barn en donor maksimalt kan bidra til.

Videre er de opptatt av at donorene med sikkerhet skal vite hva de går til og hva de kan forvente i fremtiden. At foreldre som har fått barn ved hjelp av donor, selv finner fram til og oppsøker donor vurderes som uheldig og noe som vanskeliggjør rekruttering av donorer.

Innspill i møte med Bufetat og Bufdir

I utredningen av spørsmålet om hvorvidt personer som er unnfanget med bruk av samme donor, bør få informasjon om hverandre, ønsket vi innspill fra relevante fagmiljøer. Vi inviterte fagpersoner og -miljøer fra Bufdir og Bufetat til et møte for å presentere og diskutere problemstillinger knyttet til dette oppdraget. Det var et uformelt møte hvor Helsedirektoratet blant annet fikk informasjon om praksis på adopsjonsfeltet. Deltakerne fra Bufetat Øst og Bufdir presiserte at de ikke har faglige forutsetninger for å mene noe om hvorvidt donorunnfangede bør få vite eller ei.

Utgangspunktet for dialog med Bufetat og Bufdir var mulige paralleller til adopsjonsfeltet når det gjelder behov og mulighet for kjennskap til biologisk opphav og genetisk slekt, og å få innspill fra saksbehandlere med mye erfaring i å vurdere hensynet til barnets beste.

Faktaboks 3-5: Adopterte og tilgang til informasjon om genetisk opphav

- Retten til å få vite om biologiske foreldre inntreffer når man fyller 18.
- Bufdir har ansvar for og tilgang til det sentrale adopsjonsregisteret. Det finnes ingen informasjon om søsken i dette registeret, og taushetsplikten gjelder slik at dersom det finnes informasjon om søsken i adopsjonssaken, så deles ikke dette med den adopterte.
- Adopterte har ikke rettskrav med hensyn til å få vite om genetiske søsken. Den adopterte har heller ingen rett til å få vite om mor/far har andre barn.
- Hvis biologiske foreldre ønsker informasjon eller kontakt, så videreformidler ikke Bufdir slik informasjon til biologiske foreldre, men de informerer den adopterte om ønsket. Slik informasjon gis først etter at den adopterte har fylt 18 år.
- Fra og med 2018 får alle som er adoptert et brev når de fyller 18 år, med informasjon om at de har rett til innsyn i sin adopsjonssak. Endringen hadde ikke tilbakevirkende kraft, og Bufdir har derfor foreløpig begrenset erfaring med denne ordningen.

- Ved adopsjon etter surrogati i utlandet er det kun juridisk foreldreskap som er relevant for saken, og det foretas ingen registrering av verken eventuell donasjon eller søsken.

Rett til å vite og behov for å vite, og mulige likheter mellom adopterte og donorunnfangede

Sett fra et barneperspektiv kan det å kjenne til søsken være minst like viktig som å kjenne til foreldre, og det å legge opp til en frivillig samtykkebasert ordning for donorunnfangede kan derfor synes hensiktsmessig. Samtidig må det tenkes grundig gjennom hva det å gi et informert samtykke innebærer, herunder aldersgrense for å registrere seg i et frivillig og gjensidig register.

Det vil være viktig at den donorunnfangede forstår fullt ut følgene av å gi et slikt samtykke, nemlig at man vil bli oppført i et register og vil kunne bli kontaktet av (til dels mange) personer unnfanget ved hjelp av samme donor. Det må vurderes nøye hvilke konsekvenser dette kan få for den enkelte, for yngre donorunnfangede søsken i samme sosiale familie, samt at de som finner hverandre eventuelt sammen kan komme til å kontakte en felles donor som ikke er forberedt på dette. Om det etableres et slikt register, må det utredes godt slik at alles interesser kan ivaretas på best mulig måte.

Fra et juridisk perspektiv ligger det til Staten å sikre kunnskap om hvem foreldrene dine er, jf. barneloven. Men det følger ikke av dette at man har krav på å få vite hvem søsken er.

Behov og ønske om å kjenne til halvsøsken er ikke et særskilt aspekt for donorunnfangede. Ingen andre barn eller personer i samfunnet har denne retten tilrettelagt for dem, og generelt er det ingen mulighet til å få vite om andre barn/halvsøsken dersom foreldrene velger å ikke fortelle. Det bør derfor redegjøres og argumenteres godt for hvilke særlige hensyn som tilsier at donorunnfangede skal få denne muligheten. Hvis det besluttet å opprette en slik løsning, bør det kanskje vurderes om adopterte også skal gis en tilsvarende rettighet.

3.8.5 Andre betraktninger

I fagmøte om evaluering av bioteknologiloven i mars 2025 holdt Berge Solberg (professor i medisinsk etikk ved NTNU) innlegget "*Assistert befruktning: Bør samfunnet/bioteknologiloven fremme genetisk tilknytning som en verdi?*".

Solberg gikk inn på hvordan assistert befruktning rommer mange paradokser. I det ene øyeblikket kunne man tenke at assistert befruktning bygger opp under viktigheten av genetisk slektskap som en verdi. I det neste øyeblikket oppdager man

at assistert befruktning også bygger ned de klassiske strukturene rundt kjernefamilie og genetisk slektskap.

Etikken og jussen rundt assistert befruktning har utviklet seg siden 1990-tallet, og betydningen av genetisk slektskap har blitt mer og mer nedtonet i reguleringen av adgangen til assistert befruktning. Samtidig har dette paradoksalt nok skapt et større og større behov for å anerkjenne genetisk tilknytning for donorunnfangede barn som en iboende del av hensynet til barnets beste. Solberg forsvarte at dette tilsynelatende paradokset likevel gir mening.

Prinsippet om barnets beste veier tungt, men det at barnet ennå ikke finnes eller har blitt til, gjør det vanskelig. Hvilken forpliktelse har man overfor barn som ennå ikke er laget? Solberg drøftet videre at assistert befruktning primært handler om å lage foreldre, ikke lage barn. Formålet er å lage fungerende foreldre og fungerende familier, og man kan se på om ikke andre typer tilknytning kan kompensere for manglende genetisk tilknytning.

Ulike tilknytningsmodeller ble nevnt: genetisk modell, sosial modell, gestasjonell modell (tilknytning via biologi/svangerskap) samt intensjonell modell. Den intensjonelle modellen ble trukket fram som særlig interessant i forbindelse med assistert befruktning. Den intensjonelle modellen tilsier tilknytning gjennom et sterkt ønske om at barnet skal bli skapt. Et intensjonelt foreldreskap er planlagt, ønsket og besluttet – og således kanskje bedre enn barn som blir til som "uhell"?

For barnet som er blitt til, er det hensynet til barnets beste som må ligge til grunn for informasjonen barnet skal få om eget opphav, donor og eventuelle personer som er blitt til ved bruk av samme donor. Solberg pekte på at forskning viser at hemmelighold er skadelig og at det å kjenne sin genetiske identitet er viktig for mange.

Han konkluderte til slutt med at det fra et etisk ståsted vil være mer betenkelig å regulere adgangen til assistert befruktning med argument om manglende genetisk tilknytning, enn å legge til rette for kjennskap til genetisk identitet i etterkant.

3.8.6 Oppsummering

Det er i flere sammenhenger skapt et inntrykk av at man på en enkel måte kan benytte det sentrale egg- og sæddonorregisteret (ESDR) til å fremskaffe informasjon om hvilke personer som er unnfanget med bruk av samme donorer. Dette er en misoppfatning, ettersom registeret ikke inneholder informasjon om den donorunnfangede selv. Eventuell bruk av registeret til å identifisere personer som er blitt til etter bruk av samme donor, vil derfor kreve en grundig utredning av både juridiske og tekniske aspekter. Dersom man finner at registeret kan benyttes til et

slikt formål, vil det uansett kun være donorunnfangede som har blitt til ved behandling i Norge og etter 2005, som omfattes.

Et alternativ til å benytte ESDR som grunnlag for at donorunnfangede med samme donor skal kunne finne hverandre, kan være å etablere et offentlig, frivillig og samtykkebasert register basert på DNA-testing, som også tidligere er anbefalt av et flertall i Bioteknologirådet. En slik løsning vil også måtte utredes ytterligere før den kan besluttes og opprettes.

Et offentlig, frivillig og samtykkebasert register synes å være den beste løsningen for donorunnfangede som ønsker kjennskap til andre unnfanget ved hjelp av samme donor. Det er verdt å merke seg at per i dag har ingen andre grupper i samfunnet rett til informasjon om hvem som er genetiske søsken, og det bør derfor vurderes om det foreligger helt særskilte hensyn som tilsier at det skal tilrettelegges for at personer unnfanget ved hjelp av donor skal kunne få slik informasjon, eller om slik rett også bør utvides til å gjelde flere.

3.9 Kommentarer til enkelte andre bestemmelser i kapittel 2

3.9.1 Vilkår for inseminasjon og befruktning utenfor kroppen i §§ 2-3 og 2-4

Bioteknologiloven § 2-3 har følgende vilkår for inseminasjon:

Inseminasjon kan finne sted når mannen er befruktningsudyktig, ved uforklarlig befruktningsudyktighet eller når mannen selv har eller er bærer av alvorlig arvelig sykdom, når to kvinner er gift eller samboere i ekteskapslignende forhold eller på enslig kvinne.

Inseminasjon kan også finne sted når mannen eller kvinnen er smitteførende med en alvorlig og kronisk seksuelt overførbart infeksjon.

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

Bioteknologiloven § 2-4 har følgende vilkår for befruktning utenfor kroppen:

Befruktning utenfor kroppen kan bare finne sted dersom en kvinne eller en mann er befruktningsudyktig eller ved uforklarlig befruktningsudyktighet, eller når kvinnen selv har eller er bærer av alvorlig arvelig sykdom.

Bestemmelsene kan forstås slik at de gir uttrykk for en prioritering i metodevalg. I

rapporten om evaluering av bioteknologiloven fra 2015 uttalte Helsedirektoratet (om daværende bestemmelser): *Helsedirektoratet mener loven ikke bør ha bestemmelser som definerer hvilke metoder som skal brukes. Dette bør baseres på en medisinsk vurdering. Det kan derfor være hensiktsmessig å definere vilkårene for assistert befruktning i en overordnet bestemmelse, som ikke skiller mellom befruktning utenfor kroppen og inseminasjonsbehandling.* Direktoratet viste bl.a. til at helselovgivningen for øvrig skal sikre at det foretas en konkret vurdering av hvilken behandlingsmetode som anses som mest forsvarlig gitt situasjonen.

Mulighet for inseminasjon for å unngå overføring av smitte med alvorlig, kronisk infeksjon er bare omtalt i nåværende § 2-3. Dette vil også kunne tas inn i en overordnet bestemmelse om vilkår for assistert befruktning.

3.9.2 Krav om informasjon om adopsjon i § 2-5

Bioteknologiloven § 2-5 første ledd sier at *"Kvinnen og hennes eventuelle ektefelle eller samboer skal gis informasjon om behandlingen og om de medisinske og rettslige virkninger behandlingen kan få. Informasjonen skal også omfatte informasjon om adopsjon"*.

Kravet er omtalt i forarbeidene¹⁰⁰, hvor det bl.a. står *"Komiteen påpekte i Innst. S. nr. 238 (2001-2002) side 7 at «siden metoden er ressurskrevende og utsetter begge partnere for et mentalt press mens behandlingen pågår, kan den bli etterfulgt av betydelig skuffelse og frustrasjon dersom behandlingen ikke lykkes. I noen tilfeller vil partnerne kanskje være tjent med å vurdere andre løsninger, som adopsjon.»*

Videre står det under pkt. 2.7.5: *"Det er departementets oppfatning at for flere par vil adopsjon kunne være et godt alternativ til assistert befruktning [...]."*

Statistikk fra SSB viser at antall utenlandsadopsjoner har gått betydelig ned fra 2001 (711) til 2023 (34), og kategorien "andre adopsjoner" gikk fra 35 i 2001 til 5 i 2023. Denne kategorien omfatter ikke stebarnsadopsjoner. Tallene tyder på at adopsjon ikke vil være et reelt alternativ for mange ufrivillig barnløse.

Det bør derfor vurderes å fjerne krav om at det gis informasjon om adopsjon fra § 2-5.

3.9.3 Medisinsk og psykososial vurdering etter § 2-6

Fra 1. januar 2025 ble forbudet i ekteskapsloven mot ekteskap mellom nære slektninger utvidet til også å omfatte ekteskap mellom søskenbarn. Hovedformålet

¹⁰⁰ [Ot.prp. nr. 64 \(2002-2003\) - regjeringen.no](#)

med innstrammingen var å redusere risikoen for helseskader hos barn¹⁰¹. Samtidig er forbudet også begrunnet i ønsket om å motvirke tvangsekteskap og negativ sosial kontroll.

Når ekteskap mellom personer i nær slekt forbys på grunn av mulig helserisiko for fremtidige barn, reiser det spørsmål om søskenbarn som er gift eller samboere bør få tilbud om assistert befruktning. I dag opplyser de fleste virksomhetene som tilbyr assistert befruktning, at nært slektskap mellom partnerne sjelden er et tema i vurderingen av hvem som får tilbud. Den nasjonale behandlingstjenesten for preimplantasjonsgenetisk testing (PGD) har imidlertid erfart at enkelte par som oppsøker tjenesten, er i nær slekt. Disse parene søker gjerne PGD fordi begge er kjente bærere av recessive sykdommer.

Samtidig påpeker fagmiljøet at genetisk risiko ikke nødvendigvis er knyttet til slektskap. Det finnes par som ikke er i slekt, men som likevel har høy risiko for å overføre alvorlig sykdom til avkommet – uten at det automatisk medfører avslag på behandling. Enkelte av disse parene kunne hatt nytte av behandling med egg- eller sæddonasjon, eventuelt med PGD.

Dersom den genetiske risikoen er en sentral begrunnelse for forbudet mot ekteskap mellom nære slektninger, kan det stilles spørsmål om dette også bør inngå som et vurderingsmoment i behandlingen av søknader om assistert befruktning, i tråd med bioteknologiloven § 2-6.

3.9.4 Forståelsen av foreldrenes opplysningsplikt etter § 2-7

Bioteknologiloven § 2-7 sier at

"Foreldre som har fått barn ved hjelp av donert ubefruktet egg eller donert sæd, skal så snart det er tilrådelig informere barnet om dette.

Den som er født etter assistert befruktning ved hjelp av donert ubefruktet egg eller donert sæd, har ved fylte 15 år rett til å få opplysninger om donors identitet. Et donorregister skal bistå barnet med dette. Legen skal informere kvinnen og hennes eventuelle ektefelle eller samboer om fra hvilken alder barnet vil kunne få opplysninger om donors identitet.»

Brukerorganisasjonen DUIN har konkrete erfaringer gjennom sin kontakt med foreldre som søker å rådføre seg omkring hvordan de skal fortelle barnet at det er donorunnnfanget. Det forekommer relativt ofte at noen av disse foreldrene leser aldersgrensen for tilgang til donorregisteret i andre ledd som en *veiledning eller frist* for når de skal informere. Eller som en absolutt tidsfrist. Dette er i strid med

¹⁰¹ [Prop. 99 L \(2023–2024\) - regjeringen.no](#)

hensikten med bestemmelsens første ledd, som jo er at barnet skal få vite så tidlig som mulig.

DUIIN anerkjenner at det ikke er slik bestemmelsen skal forstås, og at kravene er de samme selv om deler av bestemmelsen står i en egen paragraf, men erfaringene kan tyde på at det er usikkerhet i hvordan bestemmelsen forstås. De mener også at denne usikkerheten ikke avhjelpes med informasjonstiltak.

Deres ønske er derfor at foreldres opplysningsplikt står i en egen bestemmelse, atskilt fra barnets rett til informasjon om donors identitet. De begrunner dette med at det prinsipielt omhandler to ulike forhold for den donorunnnfangede, nemlig retten til å få informasjon fra foreldrene om at en er donorunnnfanget (som også innebærer at foreldrene må forholde seg åpent til følgene dette har for deres relasjon til barnet), og retten man har til å kjenne til sitt genetiske opphav.

DUIIN mener tydeliggjøring av forskjellen mellom retten til å få informasjon fra foreldrene om at man er donorunnnfanget og retten til informasjon om donors identitet vil gjøre bestemmelsen enklere å forstå. De viser til at siden bestemmelsen om informasjonsplikt retter seg mot legfolk, er det særlig viktig at den er tydelig og ikke kan misforstås.

4. GENETISK UNDERSØKELSE AV BEFRUKTEDE EGG (PGD/PGT)

PGD brukes for å undersøke genetiske egenskaper hos et embryo. Det kan tilbys når en kvinne eller et par er bærer av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig tilstand, slik at de kan unngå å få et foster eller barn med den aktuelle tilstanden.

Bioteknologiloven inneholder en rekke vilkår som må være oppfylt for at det kan gis tilbud om PGD, og vurderingen av om vilkårene er oppfylt er ofte vanskelig. Før lovendringene i 2020 avgjorde en nemnd hvem som skulle få behandling, og behandlingen foregikk i utlandet. Nå ivaretas både vurdering, beslutning og behandling av den offentlige helsetjenesten. Hvordan har utviklingen vært før og etter lovendringen? Er det utfordringer knyttet til vurderingene?

4.1 Introduksjon til kapittelet om PGD

Bioteknologiloven kapittel 2A gjelder for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD). Med preimplantasjonsdiagnostikk menes en genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen før innsetting i livmoren, herunder undersøkelse av kjønn.

Loven setter krav til hvilke sykdommer PGD kan tilbys for. PGD kan bare tilbys par eller enslige der en eller begge er bærere av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom og hvor det er stor fare for at sykdommen kan overføres til et kommende barn.

Ved behandlingen av Prop. 34 L (2019–2020) om endringer i bioteknologiloven mv. vedtok Stortinget flere endringer i bestemmelsene om preimplantasjonsdiagnostikk (PGD):

- Kravet om at søknader om PGD skal behandles av en nemnd, ble opphevet. Nemndordningen ble erstattet med kriterier, og det ble besluttet at spesialisthelsetjenesten skal vurdere om vilkårene i bioteknologiloven er oppfylt, og om paret eller kvinnen kan tilbys PGD.
- Enslige kvinner fikk rett til å motta behandling med PGD.
- Pasienter som får avslag på søknad om behandling, fikk adgang til å klage til statsforvalteren i henhold til pasient- og brukerrettighetsloven.

I denne delrapporten fokuserer vi på status og utvikling på PGD-området siden forrige evaluering i 2015, med særlig vekt på praktisering av lovens bestemmelser etter endringene i 2020. Vi kommenterer også enkelte av lovbestemmelsene.

Departementet har i tillegg bedt direktoratet om å

- gjennomgå erfaringene med praktiseringen av lovens bestemmelser, inkludert endringene i reglene for PGD som ble vedtatt i juni 2020, og om avskaffelsen av PGD-nemnda har ført til en utvidelse av hvilke tilstander som gir grunnlag for å tilby PGD.

Dette oppdraget omtales også i denne delrapporten. Det er avklart med departementet at oppdraget innebærer at Helsedirektoratet skal beskrive og peke på eventuelle endringer i tilbud og praksis etter lovendringen, uten å vurdere om det har sammenheng med at PGD-nemnda er avviklet.

Innledningsvis gir vi en oversikt over metoden og analysene som er i bruk i Norge i dag (kapittel 4.1). Videre beskriver vi utviklingen av bruken av PGD før og etter Stortingets vedtak (kapittel 4.2 og 4.3), med særsilt vekt på konsekvenser av nedlegging av PGD-nemnda (kapittel 4.3 og 4.4.). I kapittel 4.5 oppsummerer vi nærmere om erfaringer, utfordringer og vurderinger. Avslutningsvis omtaler vi kommentarer til enkelte av bestemmelsene i kapitlet, herunder endring i begrepsbruk (kap. 4.6).

I delrapport 2 omtaler vi i korte trekk Helsedirektoratets oppfølging av Stortingets vedtak om PGD og fosterdiagnostikk. Videre omtales internasjonal utvikling i bruk av PGD, praksis i andre land, og nye teknologiske muligheter. Vi gir også en oppdatering om mitokondriedonasjon.

4.1.1 Om PGD

Preimplantasjonsdiagnostikk (preimplantasjonsgenetisk diagnostikk, i kortform PGD) ble introdusert på begynnelsen av 1990-tallet som et alternativ til genetisk fosterdiagnostikk for familier med kjente, arvelige sykdommer. Formålet var å unngå abort i tilfeller hvor et par hadde høy sannsynlighet for å få barn med en alvorlig, arvelig sykdom.

Ved preimplantasjonsgenetisk diagnostikk eller -testing (PGD/PGT, heretter PGD) gjøres det en genetisk undersøkelse av celler fra befruktede egg (embryo). Egget befruktes ved at en enkelt sædcelle injiseres i hvert egg (ICSI).

Formålet med PGD er å finne befruktede egg som ikke har den aktuelle genetiske forandringen (mutasjon eller kromosomfeil/translokasjon), som kan settes inn i livmoren, og velge bort embryo med den aktuelle genetiske forandringen.

PGD reduserer risikoen for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand. Men siden det kan forekomme feil i analysen, er det anbefalt at den gravide får tilbud om fosterdiagnostikk i svangerskapet eller i noen få tilfeller test etter fødsel (på navlestrengsblod)².

Tilbud om PGD forutsetter:

- at årsaken til sykdommen i familien er kjent og den genetiske forandringen er kartlagt
- at det er mulig å etablere en metode for å undersøke om den genetiske forandringen er overført til embryoet (genetisk diagnostikk)
- at kvinnen/paret egner seg til assistert befruktning (bl.a. krav om medisinsk og psykososial vurdering) og at relevante vilkår i bioteknologilovens kapittel 2 er oppfylt
- at kvinnen ikke er gravid. Hvis hun er gravid, kan hun få tilbud om fosterdiagnostikk

Begrepsbruk i rapporten

Vi har valgt å bruke forkortelsen PGD for preimplantasjonsdiagnostikk i denne rapporten. Bakgrunnen for dette er at preimplantasjonsdiagnostikk og forkortelsen PGD brukes i lov og forarbeider og det er også brukt i innstillingen fra Stortinget. PGD må også brukes i omtale av PGD-nemnda som nå er nedlagt.

PGT – preimplantasjongenetisk test – er imidlertid det begrepet som nå brukes internasjonalt, blant annet av European Society for Human Reproduction and Embryology, ESHRE. Også det norske fagmiljøet bruker nå utelukkende begrepet PGT. Vi har derfor pekt på at det kan vurderes om betegnelsen bør endres til preimplantasjongenetisk testing (PGT) ved neste revisjon av bioteknologiloven, se kapittel 4.5.

Faktaboks 4-1: Ulike bruksområder for PGD

PGT-M: PGD¹⁰² for enkeltgen-sykdommer (monogene sykdommer). Måltrettet genetisk undersøkelse av sykdomsgivende genetisk forandring.

PTT¹⁰³ (i Norge brukes **PGD-HLA**): PGD med vevstyping. Formålet er å undersøke embryos vevstype og velge ett som har vevstype som matcher med et eksisterende søsken som trenger stamcellebehandling. I Norge kan PGD-HLA tilbys sammen med PGD for monogen sykdom (PGT-M) når vilkår for PGT-M er

¹⁰² Her bruker vi de internasjonale forkortelsene som ESHRE bruker.

¹⁰³ [Pre-implantation tissue typing \(PTT\) | HFEA](#)

oppfylt.

PGT-SR (PGD for strukturelle kromosomforandringer): Brukes for å undersøke en spesifikk, strukturell kromosomforandring, for eksempel translokasjon.

PGT-A (PGD for aneuploidi): Brukes for å undersøke om det er unormalt kromosomtall (aneuploidi) i embryo og identifisere embryo som ikke egner seg til bruk i assistert befruktning.

Når problemstillingen er kjent mutasjon i ett enkelt gen (PGT-M): Risiko eller bærertilstand for alvorlig, arvelig sykdom er som regel kjent, for i mange tilfeller har familien allerede et sykt barn. Mange av parene har i utgangspunktet ikke behov for assistert befruktning for å bli gravide. Enslige kvinner trenger uansett assistert befruktning med donorsæd.

Når problemstillingen er strukturelle kromosomfeil/translokasjoner (PGT-SR): Strukturelle kromosomfeil gir som regel gjentatte spontanaborter, og det er sjelden at familien tidligere har fått et barn med alvorlig sykdom eller misdannelse som skyldes den aktuelle kromosomfeilen. En del av de som søker tilbud om PGD, har allerede gått gjennom en eller flere behandlinger med assistert befruktning uten at de har lyktes med å bli gravide. For disse er fosterdiagnostikk sjelden et alternativ.

Alternativer til PGD

Når det er kjent alvorlig, arvelig sykdom i familien, og/eller det er høy risiko for å få et barn eller foster med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand, er det også mulig å tilby andre behandlinger:

- genetisk fosterdiagnostikk (ikke aktuelt for en del strukturelle kromosomavvik fordi disse ofte gir spontanabort før det ev. er aktuelt å gjøre en fosterdiagnostisk undersøkelse)
- assistert befruktning med donorsæd dersom det er mannen som har eller er bærer av den sykdomsgivende genetiske forandringen
- etter lovendringen i 2020 er assistert befruktning med eggdonasjon et alternativ dersom det er kvinnen som har eller er bærer av den sykdomsgivende genetiske forandringen

4.1.2 Forløp ved PGD

PGD forutsetter at kvinnen blir gravid ved hjelp av assistert befruktning (befruktning utenfor kroppen, som regel ICSI). Kvinner og par som søker om PGD, vurderes og utredes ved en fertilitetsavdeling og ved en medisinsk-genetisk avdeling.

Legen ved IVF-avdelingen skal foreta en medisinsk og en psykososial vurdering etter bioteknologiloven § 2-6, på samme måte som ved annen assistert befruktning, jf. bioteknologiloven § 2A-4.

Utredning ved medisinsk-genetisk avdeling omfatter genetisk veiledning og informasjon om behandlingen, bl.a. om sannsynligheten for å lykkes med å få et barn uten den aktuelle sykdommen eller tilstanden. Den genetiske undersøkelsen må ofte skreddersys for kvinnen/parets spesielle sykdomsgivende genetiske forandring (mutasjon eller kromosomforandring som kan gi alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom). Dette gjøres på behandlingsstedet i forbindelse med utredningen av kvinnen eller paret.

Den genetiske undersøkelsen av celler fra embryo skjer før embryoet settes inn i kvinnens livmor. Tidligere har tidsrammen for den genetiske analysen vært snever – en til to dager – fordi det i hovedsak ble brukt "ferske" embryo til behandlingen, men dette er nå endret. Nå utføres den genetiske undersøkelsen vanligvis på en prøve (biopsi) fra embryo som har vokst og delt seg i 5-6 dager (blastocyst). Embryo kan vitriferes (fryses) mens den genetiske undersøkelsen pågår. Resultatet av analysen brukes til å velge og sette tilbake embryo som ikke har den sykdomsgivende genotypen, og som derfor ikke vil gi sykdom hos det kommende barnet. Embryo med den aktuelle sykdomsgivende genetiske forandringen velges bort¹⁰⁴. Se mer om den genetiske analysen nedenfor.

4.2 Utvikling i Norge i perioden 2015 til 2020

Her beskriver vi utviklingen mellom 2015 og 2020. Data om praktisering og utvikling av lovens bestemmelser før 2015 finnes i rapportene om evalueringen av bioteknologiloven fra 2011 og 2015.

4.2.1 Organisering av tilbudet om PGD

Før lovendringen i juni 2020 var behandling med PGD kun tilgjengelig for par. Parene ble utredet ved fertilitetsavdeling og ved medisinsk-genetisk avdeling i Norge før det ble sendt søknad til PGD-nemnda om tillatelse til å få behandlingen. PGD-nemnda

¹⁰⁴ I noen tilfeller av recessiv sykdom settes det inn blastocyst eller embryo med bærertilstand (heterozygot).

krevde dokumentasjon for at paret var utredet både ved medisinsk-genetisk avdeling og ved en virksomhet godkjent for assistert befruktning.

Selve PGD-behandlingen foregikk i utlandet, og behandlingssted ble valgt ut fra virksomhetens erfaringer med den aktuelle genfeilen. De fleste parene fikk behandling i Sverige eller Belgia.

Utgiftene til PGD ble i hovedsak dekket av den offentlige helsetjenesten, og paret betalte egenandel som ved assistert befruktning. PGD-nemndas vedtak om behandling varte i ett år, og det falt bort dersom paret ikke hadde gjennomført første konsultasjon ved det aktuelle sykehuset innen den tid.

PGD-behandlinger utført i utlandet ble ikke fulgt opp systematisk i Norge, og det var svært usikkert hva slags oppfølging de fikk gjennom svangerskapet. Det var heller ingen systematisk rapportering om utfallet av behandlingene, og derfor ikke nasjonal oversikt over hvor mange barn som ble født etter PGD.

I evalueringsrapporten fra 2015 pekte Helsedirektoratet på en del utfordringer knyttet til organiseringen av tilbudet. Direktoratet uttalte bl.a.¹⁰⁵: *Vi har ikke oversikt over den delen av PGD-behandlinger som er utført i utlandet. PGD-behandlinger utført i utlandet følges ikke opp systematisk i Norge. Antallet barn som fødes og deres helsetilstand kan heller ikke dokumenteres. Det er ønskelig å kunne gi et helhetlig tilbud og bedre oppfølgingen.*

4.2.2 Behandling av søknader i PGD-nemnda i perioden 2015 til juli 2020

I en rapport fra 2021 har Helsedirektoratet oppsummert PGD-nemndas praksis i perioden 2015 til 2020¹⁰⁶. Vi gjengir hovedpunktene nedenfor.

Føringer til PGD-nemnda i tidligere bioteknologilov § 2A-4

Tidligere bioteknologilov § 2A-4 andre ledd ga føringer til PGD-nemndas behandling av søknader om preimplantasjonsdiagnostikk. PGD-nemnda skulle vurdere sykdommens alvorlighetsgrad "konkret i det enkelte tilfellet, ut fra kriterier som redusert livslengde, hvilke smerter og belastninger sykdommen fører med seg og hvilke lindrende eller livsforlengende behandlingsmuligheter som finnes."

PGD-nemndas praksis i perioden

¹⁰⁵ [Evaluering av bioteknologiloven 2015.pdf](#)

¹⁰⁶ [Et helhetlig og sammenhengende tilbud til kvinner og par som har økt risiko for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand - Helsedirektoratet](#)

I oppsummeringen i rapporten fra 2021 ble det lagt vekt på å identifisere problemstillinger og vurderinger som har vært vanskelige. Det framgår av oppsummeringen i rapporten at

- De fleste avslagene har vært begrunnet med at det fantes gode behandlingsmuligheter for tilstanden. Noen få søknader ble avslått av prioriteringshensyn, for eksempel fordi paret allerede hadde to eller flere barn uten den aktuelle sykdommen eller tilstanden.
- Av de 222 søknadene som ble vurdert i denne perioden, ble 172 innvilget (77,5 prosent av søknadene). De innvilgede søknadene omfattet 104 ulike sykdommer eller medisinske tilstander. Halvparten gjaldt strukturelle kromosomfeil og halvparten monogene sykdommer.
- Søknadene som ble avslått, omfattet 19 monogene sykdommer.

For 101 av tilstandene som ble vurdert, kom PGD-nemnda til samme resultat ved hver vurdering av tilstanden (97 prosent av sakene som ble vurdert i perioden). Nemnda gjorde forskjellige vurderinger for tre av sykdommene/tilstandene i perioden. Det dreide seg om:

- Blødersykdom (hemofili A), hvor det finnes effektiv behandling, men hvor noen utvikler antistoffer mot behandlingen.
- Dystrophia myotonica type 1. Her ble det skilt mellom små og store mutasjoner og om mor eller far var bærer, noe som kan forklare at det ble ulike resultater.
- Marfans syndrom ble først avslått, men etter at det ble publisert en norsk forskningsstudie i 2018 som viste betydelig redusert levealder og komplikasjoner av kirurgi ved Marfans syndrom, ble det senere innvilget PGD for denne tilstanden.

I perioden 2015 til og med 1. juli 2020 ble i alt 50 søknader avslått eller avvist av PGD-nemnda. Av disse ble 22 avslått fordi sykdommen ikke ble ansett som alvorlig nok. Her inngår en søknad om PGD pga. arvelig brystkreft (BRCA). PGD-nemnda kom i vedtaket til at vilkåret om alvorlig, arvelig sykdom ikke var oppfylt. Avslaget ble blant annet begrunnet med at det fantes tilfredsstillende forebyggende, lindrende og livsforlengende behandling for sykdommen.

De resterende 28 søknadene ble enten avvist, eller de ble avslått på bakgrunn av kost-nytte-vurderinger (for eksempel lave eggreserver), jf. nå opphevet bioteknologilov § 2A-4 fjerde ledd der det stod at PGD-nemnda skulle vurdere om de forventede kostnadene knyttet til preimplantasjonsdiagnostikk stod i et rimelig forhold til effekten av behandlingen.

Faktaboks 4-2: Sykdommer og tilstander som PGD-nemnda har innvilget

Eksempler på sykdommer og tilstander som nemnda har innvilget, inndelt i grupper for å synliggjøre hva slags tilstander det er snakk om. Oversikten viser også hvilke av tilstandene som også var en del av Nyfødtscreeningen i den aktuelle perioden (de er derfor ikke klassifisert).

Arvelige kreftsykdommer

- Arvelig diffus kreft i magesekk (CDH1)
- Familiær adenomatøs polypose (FAP)
- Li Fraumeni syndrom
- Nevrofibromatose type 1
- Retinoblastom type 1 (RB1)

Nevrologiske og muskulære tilstander

- Amyotrofisk lateralsklerose (SOD1 ALS)
- Duchenne muskeldystrofi
- Dystrofia monotonica type 1 (DM1 - etter først avslag)
- Huntingtons sykdom (HD)
- Metakromatisk leukodystrofi (MLD)¹⁰⁷
- Tuberøs sklerose
- Zellwegers syndrom

Syndromer (syndromale tilstander)

- Aicardi-Goutieres syndrom
- Alagilles syndrom
- Bardet-Biedl syndrom (BBS10)
- Jouberts syndrom
- Prader-Willi syndrom

Medfødte stoffskiftesykdommer

- CDG type 1 - medfødt defekt i glykosylering type 1
- PMM2 glykosyleringsdefekt
- Fabrys sykdom
- Gaucher sykdom

Andre sjeldne tilstander

- Crouzon syndrom
- Lebers kognitive amaurose
- Marfans syndrom¹⁰⁸
- Osteogenesis imperfecta

Blodsykdommer

- Beta-thalassemi
- Sigdcelleanemi¹⁰⁹

Sykdommer som inngår i nyfødtscreeningen

- Cystisk fibrose (CF)
- Langkjedet 3-hydroksyacyl-CoA dehydrogenasedefekt (LCHAD-defekt (LCHAD))

¹⁰⁷ Inngår i Nyfødtscreeningen fra januar 2025

¹⁰⁸ Se over. Søknader ble først avslått, og senere innvilget.

¹⁰⁹ Inngår i Nyfødtscreeningen fra januar 2025

4.3 Utvikling etter lovendringene i 2020

4.3.1 Lovendringene i 2020 og føringer fra Stortinget

Ved behandlingen av Prop. 34 L (2019–2020) om Endringer i bioteknologiloven mv. vedtok Stortinget en rekke endringer i loven.

Faktaboks 4-3: Endringene i bioteknologiloven om PGD

1. Ikke lenger krav om at søknader om preimplantasjonsdiagnostikk skal behandles av en nemnd

Fram til 1. juli 2020 var det en nemnd som avgjorde om vilkår for å få behandling med PGD var oppfylt (PGD-nemnda). PGD-nemndas vedtak var endelige, og det var ingen klagemulighet for pasienter som fikk avslag på søknad om tillatelse til PGD.

Flertallet på Stortinget foreslo at PGD-nemnda skulle avvikles.

"Flertallet foreslår å avvikle nemndordningen og erstatte dette med klare kriterier. Det vil da være spesialisthelsetjenesten som vurderer om vilkårene i bioteknologiloven er oppfylt og paret eller kvinnen kan tilbys PGD".

2. Pasienter som får avslag på søknad om behandling, kan klage til statsforvalteren etter pasient- og brukerrettighetsloven § 7-2

Det framgikk av tidligere § 2A-4 første ledd at nemndas vedtak ikke kunne påklages. Ved lovendringen ble det fastsatt at *"Beslutningen om å tilby eller ikke tilby PGD må reguleres av bestemmelsene om saksbehandling og klage i pasient- og brukerrettighetsloven og ikke forvaltningsloven. Dersom paret eller kvinnen mener at en beslutning om ikke å tilby PGD er et brudd på retten til nødvendig helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven § 2-1b, kan det klages til fylkesmannen etter loven § 7-2. I klagesaken må fylkesmannen også vurdere om avslaget er i samsvar med bioteknologiloven"*¹¹⁰

3. Føringer til PGD-nemnda i bioteknologiloven § 2A-4 om behandling av søknader om preimplantasjonsdiagnostikk ble opphevet

¹¹⁰ [10. Genterapi - stortinget.no](https://www.stortinget.no/no/Arbeid-og-saker/Proposisjoner-og-lovgivningsproposisjoner/Proposisjon-34-L-2019-2020)

4. Tilbudet om PGD skulle etableres i Norge, og § 2A-6 om behandling i utlandet ble opphevet

5. Enslige kvinner skulle også kunne få tilbud om PGD

Vilkår om stor fare for alvorlig, monogen eller kromosomal arvelig sykdom i § 2A-1 ble videreført, men det ble gjort noen endringer og presiseringer i § 2A-1 andre og tredje ledd¹¹¹.

Flertallet på Stortinget uttalte følgende om vilkår og retningslinjer for PGD:

"Flertallet mener at det skal foretas en gjennomgang av vilkår og retningslinjer for PGD i forbindelse med at dette overføres fra nemnd til fagmiljø. En slik gjennomgang må ses i sammenheng med vilkår og retningslinjer for fosterdiagnostikk, med sikte på å få et helhetlig og sammenhengende tilbud for kvinner og familier som har særlig risiko for alvorlig sykdom eller skade hos fosteret. Flertallet viser til at bærere av arvelige genmutasjoner som gir høy risiko for eksempelvis bryst- og eggstokkreft, får avslag på søknad om PGD selv om de oppfyller grunnvilkårene for PGD (høy risiko for alvorlig arvelig monogen sykdom). Begrunnelsen er at det finnes forebyggende, lindrende og livsforlengende behandling – i dette tilfellet at barnet i voksen alder kan fjerne bryster og eggstokker, noe som er en svært belastende og inngripende forebyggende behandling for kvinnen. Flertallet mener derfor at en slik gjennomgang også må vektlegge lidelse og tapt livskvalitet ved lindrende og livsforlengende behandling i gjennomgangen av vilkårene for å få innvilget PGD".

Departementet ga Helsedirektoratet i oppgave å gjennomgå vilkårene. Resultatet av denne gjennomgangen er beskrevet kort i delrapport 2. Helsedirektoratets anbefalinger og forslag til regulering er fulgt opp i Prop. 67 L (2024–2025) om Endringer i bioteknologiloven (vilkår for preimplantasjonsdiagnostikk og forbod mot genetisk testing av barn utanfor helsetenesta).

Departementet orienterte om lovendringene og avviklingen av PGD-nemnda i brev av 19. juni 2020 til helsetjenesten. I pkt. 3.7 om Preimplantasjonsdiagnostikk uttalte departementet at:

"Virksomheten som tilbyr PGD må vurdere om vilkårene i bioteknologiloven er oppfylt slik at PGD kan tilbys. I den forbindelse skal virksomheten ta utgangspunkt i PGD-nemndas praksis. Denne vurderingen vil også henge tett sammen med vurderingene etter pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 2 [...]. Dersom paret eller kvinnen mener at en beslutning om å ikke tilby preimplantasjonsdiagnostikk er et brudd på retten til nødvendig helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven § 2-1b, kan det klages til

¹¹¹ [12. Komiteens tilråding - stortinget.no](#)

fylkesmannen etter lovens § 7-2. I klagesaken må fylkesmannen også vurdere om avslaget er i samsvar med bioteknologiloven".

4.3.2 Godkjenning for å tilby PGD til Oslo universitetssykehus og St. Olavs hospital

1. juli 2020 fikk St. Olavs hospital og Oslo universitetssykehus godkjenning etter bioteknologiloven § 2A-5 for å utrede kvinner og par som ønsker behandling med PGD, og vurdere om vilkår for å få behandling er oppfylt. På dette tidspunktet foregikk selve behandlingen fremdeles i utlandet.

I april 2021 ble St. Olavs hospital også godkjent for å tilby behandling med PGD. Dermed kunne hele behandlingsforløpet (utenom den genetiske analysen) foregå i Norge. Oslo universitetssykehus fikk tilsvarende godkjenning i desember 2021. Analyse av biopsier fra embryo foregår fremdeles i utlandet (se nedenfor om såkalt transport-PGD).

Godkjenning etter bioteknologiloven innebærer at virksomhetene skal rapportere om sine aktiviteter til Helsedirektoratet, jf. bioteknologiloven § 7-2.

Oslo universitetssykehus og St. Olavs hospital er også godkjent som flerregional behandlingstjeneste for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)¹¹².

Det framgår av godkjenningen at den flerregionale tjenesten skal gi tilbud om genetisk og reproduksjonsmedisinsk utredning og behandling, herunder vurdering av egnethet etter bioteknologilovens bestemmelser, jf. bioteknologiloven kapittel 2A. Tjenesten omfatter assistert befruktning kombinert med genetisk undersøkelse av befruktede egg, og videre bruk av befruktede egg som skal være uten den aktuelle genetiske forandringen. Innledende genetisk utredning og fertilitetsutredning samt ordinær svangerskapsomsorg er ikke en del av tjenesten¹¹³.

Det forutsettes at helseforetakene som har ansvaret for en flerregional behandlingstjeneste, skal samarbeide innenfor tjenestens ansvarsområde. Dette betyr at tjenestestedene bl.a. skal ha felles henvisningskriterier, anvende like behandlingsmetoder og ha felles kvalitetskrav og resultatmål. Det skal etableres en felles referansegruppe, og det sendes en felles samlet årlig rapportering fra virksomheten.

¹¹² [Forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus - Lovdata](#)

¹¹³ Tekst hentet fra [Flerregional behandlingstjeneste for preimplantasjonsdiagnostikk \(PGD/PGT\) - Oslo universitetssykehus HF](#)

4.3.3 Flerregional behandlingstjeneste for PGD

Oslo universitetssykehus (OUS) behandler pasienter fra Helse Sør-Øst, som utgjør 57 prosent av henvisningene. St. Olavs hospital behandler pasienter fra Helse Nord, Helse Vest og Helse Midt-Norge, og dette utgjør 43 prosent av henvisningene. Tjenesten samarbeider med både genetikere og gynekologer i hele landet for å sikre likeverdig tilgang.

Innledende genetisk utredning og fertilitetsutredning gjøres lokalt.

Etter opprettelsen av den flerregionale tjenesten har representanter for de fire avdelingene (medisinsk-genetisk avdeling og fertilitetsavdelingene ved OUS og St. Olavs hospital) jevnlig digitale møter for å drøfte om vilkårene for PGD er oppfylt med mål om å sikre lik praksis. I noen tilfeller deltar spesialister fra andre fagfelt, for å belyse en spesifikk tilstand bedre.

Tjenesten har som mål at det skal være lik ventetid ved de to virksomhetene.

Faktaboks 4-4: Slik foregår behandlingen ved Oslo universitetssykehus (OUS)

Avdeling for medisinsk genetikk mottar henvisningen og vurderer indikasjonen. Dersom det er tvil om vilkår for å tilby PGD er oppfylt, diskuteres indikasjonen i fellesmøte i den flerregionale tjenesten.

Kvinnen/paret kalles inn til poliklinisk konsultasjon med genetisk veileder og gynekolog ved fertilitetsseksjonen. Ventetiden for slike konsultasjoner er 3 til 4 måneder.

Etter at egget er befruktet, tas det biopsi av blastocysten. Per i dag sendes biopsien til genetisk analyse ved Igenomix, Valencia (se pkt. 4.3.4). Etter planen skal OUS kunne utføre dette selv i løpet av 2025.

Faktaboks 4-5: Slik foregår behandlingen ved St. Olavs hospital

Pasienter fra Helse-Midt utredes og vurderes for assistert befruktning ved IVF-enheten på St. Olavs hospital. Genetisk utredning og veiledning foregår også ved St. Olavs hospital. Samlet ventetid på utredning er maksimalt 4 måneder.

Pasienter fra Helse Nord og Helse Vest utredes og vurderes for assistert befruktning lokalt. Genetisk utredning og veiledning foregår også lokalt. Pasienten henvises deretter til fertilitetsseksjonen ved St. Olavs hospital.

Søknader diskuteres på felles møte mellom IVF-enheten og avdeling for medisinsk genetikk hver andre uke. Hvis vilkår for PGD er oppfylt, får pasientene fortløpende tilbud om behandling.

Pasienter som trenger PGD for monogen sykdom (PGT-M) får time ved avdeling for medisinsk genetikk for koordinering med innhenting av samtykker og referanseprøver for å etablere genetisk analyse.

Etter at egget er befruktet, tas det biopsi av blastocysten. Per i dag sendes biopsien til genetisk analyse ved Igenomix i England (se pkt 4.3.4).

Ny rutine for genetisk undersøkelse av embryo

Tidligere ble det i hovedsak brukt "ferske" embryo til PGD og den genetiske analysen måtte utføres i løpet av kort tid, ofte i løpet av ett døgn. Etter befruktning ble embryo dyrket i ca. 3 dager, til det hadde delt seg til ca. 8 celler. Hver av disse cellene antas å ha samme evne til å utvikle seg videre. En eller to celler (biopsier) ble tatt ut fra embryoet, og undersøkt for den aktuelle genforandringen eller strukturelle kromosomforandringen. Embryoet ble så dyrket videre i ett til to døgn mens den genetiske undersøkelsen foregikk. Vanligvis var prøvesvaret klart etter ett døgn. Et "ferskt" embryo uten den aktuelle genforandringen ble deretter satt inn i livmoren.

Med bedre fryseteknikker og dyrking av blastocyster, anses resultater som oppnås med embryo som har vært fryst å være likeverdig med resultatene for behandlinger med "ferske" embryo. Det er ikke lenger nødvendig å analysere biopsien i løpet av en dag eller to, slik at embryo kunne velges og settes tilbake i samme "ferske" syklus som befruktningen fant sted.

Nå dyrkes det befruktete egget til blastocyst-stadiet, før det tas biopsi til genetisk analyse. Biopsi utføres på dag 5 eller 6 etter befruktning, når det befruktete egget har kommet til blastocyst-stadiet. Blastocysten (embryo) består av mellom 100 og

200 celler. Vevsprøven består av mellom 5 til 10 celler (og prøven tas i trygg avstand fra cellene som skal bli fosteret). Biopsien sendes til genetisk analyse, og embryo fryses i påvente av resultat fra analysen. Nedfrysing av embryo etter at biopsien er tatt, gir bedre tid til å få utført og kvalitetssikret den genetiske analysen, og biopsien inneholder flere celler.

Den flerregionale tjenesten har inngått samarbeidsavtaler med et firma som har laboratorier i England og Spania. Laboratoriene bruker en analysemetode som er basert på såkalt karyomapping/Next Generation Sequencing (NGS). Dette er en sekvenseringsbasert metode som er svært presis for å påvise den spesifikke genetiske forandringen (i enkeltgener eller kromosomer) som kan gi alvorlig, arvelig monogen eller kromosomal sykdom.

Analysene som i dag brukes ved Igenomix i England, er innrettet slik at ev. ubalanse i kromosomtall i cellene vil avdekkes. Hvis analysen viser at cellene er normale eller at kun en liten andel av cellene (< 30 prosent) har unormalt antall kromosomer, vil embryoet anses som normalt. Dette gjelder også hvis det er unormalt antall av kromosom 13, 18, 21, eller unormalt antall kjønnskromosomer (X eller Y) i mindre enn 30 prosent av cellene. Ifølge informasjon fra laboratoriet anses embryo per i dag som unormalt dersom mer enn 30 prosent av cellene i biopsien har unormalt antall av kromosomer, og da er det ikke anbefalt å bruke embryoet til assistert befruktning¹¹⁴.

Den flerregionale tjenesten er i ferd med å etablere analysemetode for blastocystbiopsier, og regner med å komme i gang med slike analyser i Norge i løpet av 2025.

4.3.4 Aktivitetsdata for 2022

St. Olavs hospital og Oslo universitetssykehus har rapportert om data om PGD-behandlinger de har utført. Rapportene innhentes etter at behandlingen er utført og alle barna i det aktuelle behandlingsåret er født. De første rapportene ble innhentet i 2024 og inneholdt derfor kun data fra 2022. Data for 2023 kommer først i 2025.

Rapportene inneholder data om behandlingene med assistert befruktning der biopsier fra befruktede egg er undersøkt ved hjelp av genetisk undersøkelse. De to godkjente virksomhetene rapporterer også data om de genetiske analysene, men per i dag ikke data om søknadsbehandlingene (antall søknader innvilget, avslag etc.). Data om vurderinger og praksis presenteres under punktet om utvikling i praksis.

¹¹⁴ Dette kan endre seg ved ny kunnskap. Se for eksempel Se for eksempel m J Hum Genet 2021 Dec 2;108(12):2238-2247. Capalbo et al.

Rapportene viser:

- Det var 29 kvinner eller par som fikk behandling med PGD (ICSI), med 33 oppstartede behandlingssykluser. Det betyr at noen av parene hadde mer enn en behandlingssyklus i 2022. En av disse behandlingene ble utført i 2021.
- Det var flest behandlinger til kvinner i aldersgruppen 30–34 år (13), deretter fulgte aldersgruppen 35–39 år (8).
- Det ble utført 4 embryooverføringer av tint, analysert embryo i 2022. Dette resulterte i fire kliniske graviditeter.
- Det ble født 3 barn etter behandling med PGD utført i 2022.

Resultatene fra genetisk analyse av befruktede egg er oppsummert nedenfor.

Tabell 4-1 Data om genetiske analyser utført i 2022

PGT genetisk analyse	PGT- M: monogen sykdom	PGT-M: recessiv sykdom	PGT-M: X-bundet sykdom	PGT-SR: translokasjon	PGT-HLA:	Til sammen
antall kvinner/par per indikasjon	7	1	2	18	0	28
antall embryobiopsier gjennomført	32	6	4	75	0	117
antall friske embryo	16	1	2	31	0	50
antall embryo med genforandring	16	1	2	27	0	46
antall embryo med bærertilstand		4	0			4
antall embryo med mosaikk	0	0	0	2	0	2
antall inkonklusive analyser	1	0	0	8	0	9
antall embryo med aneuploidi	3	0	0	29	0	32

Forklaring til tabellen: PGT-M – PGD utført pga. arvelig, monogen sykdom som kan være dominant eller recessiv. Vi har skilt ut kjønnsbundet sykdom som en egen kategori.

Kjønnsbundet sykdom kan arves både recessivt og dominant¹¹⁵.

PGT-SR – PGD utført pga. strukturelle kromosomfeil, som for eksempel translokasjoner. Det ble gjort PGT-SR i nesten 65 prosent av tilfellene.

Det er ingen tilfeller av PGD med vevstyping.

Et embryo kan være registrert mer enn et sted i tabellen. Antall biopsier viser hvor mange embryo som er analysert under hver kategori.

Antall friske embryo: Antall embryo uten den aktuelle genforandringen.

Antall embryo med aneuploidi: se pkt. om analysemetoden som blir brukt. Analysen gir informasjon om kromosomtall i embryo. Embryo som har for stor andel celler med aneuploidi velges bort (per nå hvis mer enn 30 prosent cellene som analyseres har aneuploidi ifølge opplysninger fra laboratoriet, men det kan endre seg med ny kunnskap¹¹⁶).

Etter at behandling med PGD ble etablert som et tilbud i Norge, har vi fått bedre oversikt over de ulike delene av forløpet. Vi har data om analysene, som gir en pekepinn på hvor stor andel av embryoene som det kan være mulig å bruke i behandling. Vi får også data om utfall av behandlingene, dvs. hvor mange barn som blir født. Foreløpig har vi bare slike data for 2022, så det er for tidlig å si noe om muligheten til å lykkes med behandlingene basert på norske data.

4.4 Utvikling i praksis etter at PGD-nemnda ble avviklet

4.4.1 Resultater fra den nasjonale tjenesten i perioden 2022 til og med 2024¹¹⁷

I Tabell 4-2 nedenfor er det en samlet oversikt over søknader som er innvilget eller avslått i den flerregionale behandlingstjenesten i 2022 og 2023. Tjenesten har av personvern hensyn her gruppert sakene etter sykdomsgrupper. Oversikten vi har mottatt fra tjenesten er ikke fullstendig. Antall søknader med balanserte translokasjoner og søknader som har fått avslag fordi vilkår for assistert befruktning

¹¹⁵ X-bundet arvegang (overføring til etterkommere) kan være både x-bundet [dominant](#) og x-bundet [recessiv](#) (vikende). Kvinnelige arvebærere for en x-bundet recessivt arvelig tilstand kan vise tegn på tilstanden, enten på grunn av variabelt uttrykk av tilstanden, skjev [x-inaktivering](#) (se dette), eller kromosomavvik hos kvinnen. I økende grad presiseres det nå ikke om den x-bundne arvegangen er dominant eller recessiv for en gitt sykdom. Kilde SNL: [kjønnsbundet arvegang – Store medisinske leksikon](#)

¹¹⁶ Se for eksempel m J Hum Genet 2021 Dec 2;108(12):2238-2247. Capalbo et al.

¹¹⁷ Oversikten er laget av Elin Tønne, Oslo universitetssykehus og Julie Paulsen, St. Olavs hospital

ikke er oppfylt (reproduksjonsmessig årsak, for eksempel dårlige eggreserver), er kun basert på tall fra St. Olavs hospital.

Vi har ikke fått informasjon om at det er fattet noen vedtak etter bioteknologiloven § 2A-1 tredje ledd (preimplantasjonsdiagnostikk for å undersøke vevstype med sikte på å få et vevstypelikt barn som kan være stamcelledonor for et søsken med alvorlig, arvelig sykdom).

Tabell 4-2 Oversikt over søknader som er behandlet ved den nasjonale behandlingstjenesten i 2022 og 2023: a) innvilgede søknader, b) søknader som har fått avslag.

a) Innvilgede søknader	Antall: 80
Balanserte translokasjoner	23 (kun St. Olav)
Sjeldne syndrom som inkluderer utviklingshemming eller høy risiko for barnedød	13
Arvelig bryst- og eggstokkreft (i unntakstilfelle og etter en individuell vurdering)	5
Annen arvelig kreft inkl. sjelden krefttilstand som debuterer i barneår og/eller voksen alder og arvelig tarmkreft	6
Arvelig hjertesykdom inkl. kardiomyopati og familiær aortasykdom Bindevevssykdom, inkludert Marfan, Stickler syndrom	6
Sykdom med debut i voksen alder inkludert bl.a. nevrologisk sykdom, muskulær sykdom og arvelig nyresykdom med tidlig nyresvikt.	6
Tilstander som debuterer i barneår og medfører smerter og/eller innskrenket livsutfoldelse, men ikke utviklingshemming	21

b) Avslåtte søknader	Antall: 16
Milde genetiske tilstander med sen debut eller god behandling inkludert blant annet øyesykdom, muskelsykdom, endokrin sykdom, kreftsykdom, mik rodelesjon/duplikasjonssyndromer, mild og redusert penetrans	7
Reproduksjonsmessig årsak	5 (kun St. Olav)
Genetisk teknisk – ikke mulig å lage test, lav risiko for alvorlig sykdom (for eksempel nyoppstått – de novo – variant hos et barn, mild variant med restfunksjon)	4

Forklaring til tabell a) og b): Oversikt over søknader som ble innvilget eller avslått ved den nasjonale behandlingstjenesten i 2022 og 2023. "kun St. Olav" betyr at data kun omfatter behandlinger og søknader som er vurdert ved St. Olavs hospital.

I faktaboksen nedenfor viser en oversikt over sykdommer og tilstander som er innvilget eller avslått ved den flerregionale behandlingstjenesten for PGD i 2024. Tjenesten har av personvern hensyn gruppert sakene etter sykdomsgrupper.

Faktaboks 4-6: Søknader om PGD som er behandlet ved den nasjonale behandlingstjenesten i 2024.

Listene under viser alle søknader som er behandlet ved den nasjonale tjenesten i 2024. Av hensyn til personvern og taushetsplikt har tjenesten ikke oppgitt antall søknader som er innvilget eller avslått i hver gruppe

77 søknader ble innvilget:

- Balanserte translokasjoner
- Sjeldne syndrom som inkluderer utviklingshemming eller høy risiko for barnedød
- Arvelig bryst- og eggstokkreft (i unntakstilfelle og etter en individuell vurdering)
- Arvelig tarmkreft
- Sjelden krefttilstand som debuterer i barneår og/eller voksenalder
- Kraniofaciale tilstander

20 søknader ble avslått:

- Akutt intermitterende porfyri
- Limb girdle muskeldystrofi mild type
- Retinitis pigmentosa sent debuterende
- Charcot Marie Tooth (X-bundet) hos mann
- Birth-Hogg-Dubé
- Mild og sen debuterende nyresykdom
- Fascioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD1)

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Arvelig hjertesykdom inkl. kardiomyopati og arytmiogen høyre ventrikkelkardiomyopati (ARVC) • Nevrologisk sykdom med debut i voksen alder • Tilstander som debuterer i barneår og medfører smerter og/eller innskrenket livsutfoldelse, men ikke utviklingshemming • Polycystisk nyresykdom med tidlig nyresvikt og andre tidlig debuterende nyresykdommer • Charcot Marie Tooth (X-bundet) • Bindevevssykdom, inkludert Marfan, familiær aortasykdom og Stickler syndrom • Huntingtons sykdom | <ul style="list-style-type: none"> • Medfødt hypotyreose og annen endokrin tilstand • Variant av usikker betydning, alvorlig tilstand • Arvelig bryst- og eggstokkreft • Reproduksjonsmessig årsak (7 søknader) |
|--|---|

Som vist over, var det til sammen 36 søknader som ble avslått i perioden 2022 til og med 2024 fordi vilkårene etter bioteknologiloven § 2A-1 andre ledd ikke ble ansett oppfylt. Årsaker til dette kunne være at det var sent debuterende tilstander der det finnes god behandling, eller tilstander som ble vurdert å være milde eller ha moderat alvorlighet. I andre tilfeller ble det gitt avslag fordi kvinnen eller paret ikke oppfylte vilkårene for assistert befruktning etter bioteknologiloven § 2-6, eller fordi vilkårene for rett til nødvendig helsehjelp i spesialisthelsetjenesten ikke var oppfylt. Eksempler på avslag av andre grunner enn at vilkårene etter bioteknologiloven § 2A-1 andre ledd ikke var oppfylt, er avslag på grunn av at eggreservene var for lave, at de hadde for høy alder, at de ikke kunne prioriteres fordi de allerede hadde to friske felles barn, at kvinnen eller paret ikke levde i ekteskapsliknende forhold, eller at de ikke ble ansett som egnet.

Vi har ikke informasjon om hvor mange kvinner eller par som har vært til veiledning eller utredning for å vurdere muligheten for PGD lokalt, ved sykehusene som har både medisinsk-genetisk avdeling og fertilitetsavdeling (Sykehuset Telemark, Haukeland universitetssjukehus og Universitetssykehuset Nord-Norge), men som ikke er henvist videre til den flerregionale tjenesten. Grunnen til at kvinnen eller paret ikke blir henvist videre, kan være at vilkårene for assistert befruktning etter bioteknologiloven § 2-6 ikke er oppfylt. Det kan være medisinske årsaker til dette, for

eksempel faktorer knyttet til reproduksjon (dårlige eggreserver etc.). Det kan også være at genetiker som vurderer kvinnen/paret mener at vilkårene i § 2A-1 andre ledd ikke er oppfylt. Vi er heller ikke kjent med tallene for de som før lovendringen kom til veiledning/utredning for eventuell PGD, men hvor søknad av ulike årsaker ikke ble sendt til PGD-nemnda.

4.4.2 Klagesaker

Som følge av statsforvalterens vurdering i enkelte klagesaker, har tjenesten etter en individuell vurdering innvilget noen søknader om PGD, blant annet for arvelig bryst- og eggstokkreft og arvelig hjertesykdom. Et utdrag fra Statsforvalterens vurdering i en av klagesakene følger til informasjon nedenfor:

Pasienten mottok avslag fra OUS om PGD behandling med følgende begrunnelse:

*"Vi er pr i dag **pålagt å følge** praksis til den tidligere PGD-nemnda. Tilstanden --- med --- genfeil er behandlet av nemnda i sak --- med enstemmig avslag på bakgrunn av at alvorlighetskriteriet ikke ble vurdert å være oppfylt. I tråd med den tidligere PGD-nemndas praksis finner vi dermed at dere ikke kan innvilges PGD slik retningslinjene foreligger pr i dag.*

Som det fremgår av brev fra Helsedirektoratet¹¹⁸ datert 19. juni, skal virksomheten 'ta utgangspunkt' i PGD nemndas praksis ved vurderingen av om PGD skal tilbys.

Det fremgår av forarbeidene: Ot.prp. nr. 26 (2006-2007) side 51 at: 'Hver søknad må undergis en individuell, skjønnsmessig vurdering. Departementet vil legge stor vekt på at det utvikles en ensartet praksis når det gjelder vurderingen knyttet til alvorlig, arvelig sykdom'.

Statsforvalteren kan ikke se at Reproduksjonsmedisinsk avdeling har foretatt en konkret og individuell vurdering av pasienten og henvisningen i avslaget 13. november 2020. Selv om saken som er behandlet i nemnda [...] omhandler samme diagnose, kan det være ulikheter hos pasientene. Man kan derfor ikke avslå på generelt grunnlag om man har denne diagnosen, uten at man har foretatt en konkret og individuell vurdering av den enkelte pasient."

¹¹⁸ Brevet ble sendt fra Helse- og omsorgsdepartementet. Trolig feil gjengitt i brevet fra Statsforvalteren.

4.4.3 Overordnet om utvikling og sammenligning med PGD-nemndas praksis

Som vist i pkt. 4.2.2 behandlet PGD-nemnda i perioden 2015 til og med 1. juli 2020 til sammen 222 søknader. Av disse ble 172 innvilget, og det var 50 som fikk avslag. Dette er tall på søknader som nemnda faktisk har behandlet. Vi har ikke data som viser hvor mange par som har vært til veiledning eller utredning med tanke på PGD i perioden, men hvor det ikke ble sendt søknad (for eksempel pga. at det var en tilstand som tidligere hadde fått avslag, ev. årsaker knyttet til reproduksjon/behandlingen med assistert befruktning).

I evalueringsrapporten fra 2015 har vi vist at antall vedtak fra PGD-nemnda i perioden 2010 til og med 2014 var en del høyere enn antallet registrerte behandlinger i utlandet, men helseforetakene kjente ikke til årsakene til at enkelte par ikke benyttet tilbudet¹¹⁹. Vi har ikke tilsvarende tall for perioden 2015 frem til lovendringen i 2020.

I perioden 2022 til og med 2024 (3 år) har den flerregionale tjenesten behandlet til sammen 193 søknader. Av disse ble 157 innvilget og 36 fikk avslag (se data om dette under pkt. 4.4.2). At det nå er en lavere avslagsprosent kan ha ulike forklaringer. Vi ser for eksempel at den flerregionale tjenesten har innvilget søknader om PGD for tilstander som tidligere har fått avslag i PGD-nemnda (se pkt. 4.4.2). Data viser også avslag knyttet til vilkår for behandling med assistert befruktning.

Det at tjenesten har behandlet 193 søknader i løpet av tre år kan være et tegn på at etterspørselen etter PGD har økt. Den flerregionale tjenesten har merket en stadig økt etterspørsel etter PGD for tilstander hvor det finnes behandling som gir betydelig redusert risiko for sykdom og PGD for mildere tilstander:

- *Eksempler på tilstander hvor det finnes risikoreduserende behandling:*
Arvelig bryst- og eggstokkreft skyldes som oftest en nedarvet genfeil i BRCA1- eller BRCA2-genet. Kvinner med BRCA-1-mutasjon har omtrent 40 til 45 prosent risiko for å rammes av eggstokkreft og 70 prosent risiko for å utvikle brystkreft gjennom livet. Kvinner med BRCA2-mutasjon har en livstidsrisiko for å rammes av eggstokkreft på ca. 15 til 20 prosent, og 70 prosent forhøyet risiko for brystkreft¹²⁰. Risiko kan reduseres betydelig (til lavere enn for kvinner generelt) ved å fjerne bryst (anbefalt fra 25 års alder) og eggstokker (anbefalt fra 35 års alder).

Det finnes derfor effektive behandlingsmuligheter eller forebyggende tiltak. Risikoen for kreft er etter behandlingen lavere enn risikoen for kreft i den øvrige

¹¹⁹ [Evaluering av bioteknologiloven 2015.pdf](#) se pkt. 3.4.2.

¹²⁰ Kilder: [Genetikk - Helsedirektoratet](#) og [Arvelig kreft: BRCA1 og BRCA2 - Gynkreftforeningen](#)

befolkningen. Men, de forebyggende behandlingsmulighetene (fjerning av bryst og eggstokker) er inngripende, og kan få store konsekvenser for livskvalitet.

- *Eksempler på mildere tilstander:*

Kjønnsbundet (X-bundet) Charcot Marie Tooth (CMT). Menn med CMT opplever langsam tiltagende og gradvis forverret (progresierende) muskelsvakhet og muskelsvinn (atrofi) i føttene, kramper i leggene og svakhet i hendene. Noen kan i tillegg ha talevansker (dysarti), skjelvinger (tremor), problemer med bevegelseskoordinasjon (ataksi) eller hørselstap.

Kvinner med CMT har vanligvis milde eller ingen symptomer.

Nedenfor viser vi eksempler på tilstander som ble avslått av PGD-nemnda. En del av disse er vurdert av den flerregionale behandlingstjenesten og er innvilget. Det er også eksempler på tilstander som PGD-nemnda avslo, men som tjenesten ennå ikke har mottatt søknad om.

Faktaboks 4-7: Sykdommer og tilstander som fikk avslag i PGD-nemnda, men som er innvilget i den nasjonale tjenesten

Den nasjonale tjenesten har innvilget enkelte søknader for sykdommer som PGD-nemnda tidligere har avslått¹²¹. Tjenesten har også fått søknader som gjelder tilstander som PGD-nemnda ikke tidligere har behandlet. Eksempler på dette er en del sjeldne og ultra-sjeldne tilstander¹²², Sticklers syndrom og X-bundet CMT. Tjenesten har innvilget disse søknadene.

Sykdommer og tilstander som fikk avslag i PGD-nemnda, men som er innvilget i den nasjonale tjenesten:

- Kardiomyopati, inkludert høyre ventrikkelkardiomyopati (ARVC)
- BRCA1 (innvilget i unntakstilfelle)
- Charcot-Marie-Tooth sykdom type 2A (CMT2A)
- Facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD) (avslag med dissens i nemnda)
- Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD)
- Multippel endokrin neoplasi type 1 (MEN1)
- Multiple osteokondromer (avslag med dissens i nemnda)

¹²¹ Data fra helseklage.no

¹²² En ultrasjelden tilstand er en medisinsk tilstand som forekommer svært sjelden i befolkningen. I Norge defineres en ultrasjelden tilstand som en sykdom som rammer færre enn 1 av 50 000 personer, eller færre enn 100 personer totalt. Kilde: [Hva er en sjelden diagnose? - Oslo universitetssykehus HF](#)

4.5 Erfaringer, utfordringer og vurderinger

4.5.1 Vurdering av vilkåret om alvorlig arvelig sykdom

Bioteknologiloven § 2A-1 andre ledd sier at preimplantasjonsdiagnostikk kan tilbys ved stor fare for overføring av alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom. Denne typen regulering åpner for at en og samme lovbestemmelse kan tillegges ulikt innhold over tid. Vurderingen av om sykdommen er en alvorlig, arvelig sykdom vil derfor avhenge av den teknologiske og medisinske utvikling.

Helsedirektoratet drøftet vilkåret "alvorlig monogen eller kromosomal arvelig sykdom" i rapporten fra 2021¹²³. Direktoratet viste til at vurderingen alvorlig arvelig sykdom inneholder flere elementer, både om sykdommen kan behandles, hva behandlingen består i og hva slags belastning den medfører; om det finnes helbredende behandling for sykdommen, hvordan det er å leve med sykdommen, inkludert belastning og tapt livskvalitet som følge av sykdommen.

I rapporten pkt. 5.3.1 har direktoratet også diskutert om vilkåret om alvorlig sykdom bør konkretiseres i loven og om vilkåret "stor fare for" kan presiseres. Direktoratet mente at det fortsatt var viktig å ha muligheten for et medisinskfaglig skjønn ved vurderingen av søknadene om PGD og at det ikke bør utarbeides en liste over tilstander som kan gi tillatelse til PGD. For å bidra til en konsistent praksis mente direktoratet imidlertid at det kunne vurderes om sammenhengen mellom risiko for overføring av den genetiske forandringen, sannsynlighet for å få sykdom i en alvorlig form når den genetiske forandringen er overført (penetrans og ekspressivitet) og relevante momenter ved vurdering av sykdommens alvorlighetsgrad kunne presiseres nærmere i et rundskriv.

Direktoratet viste til at kravene om «stor fare» og «høy penetrans» innebærer en vurdering av risikoen for at barnet skal få en alvorlig, arvelig sykdom. At det må foreligge «stor fare» innebærer at risikoen for den alvorlige sykdommen må være større enn forventet i den vanlige befolkningen. Det kan ikke angis noen fast grense for hvor sterkt øket risikoen skal være. I praksis er dette basert på et medisinskfaglig skjønn og en helhetsvurdering, der risiko for overføring av den genetiske forandringen, sannsynlighet for å få sykdom i en alvorlig form når den genetiske forandringen er overført (penetrans og ekspressivitet) og en vurdering av sykdommens alvorlighetsgrad har blitt sett i sammenheng. Dersom sykdommen har

¹²³ [Et helhetlig og sammenhengende tilbud til kvinner og par som har økt risiko for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand - Helsedirektoratet](#) pkt. 2.6.2

blitt ansett som svært alvorlig, har det vært stilt lavere krav til sannsynligheten for at den sykdomsgivende forandringen overføres.

I delrapport 2 er det en mer fullstendig omtale av vurderingene i direktoratets rapport.

4.5.2 Forslag til endring av bioteknologilovens bestemmelser om PGD våren 2025

I mars 2025 ble det fremmet forslag om endringer i bioteknologilovens vilkår for preimplantasjonsdiagnostikk¹²⁴ Forslaget er i tråd med Helsedirektoratets forslag til regulering i rapporten fra 2021 om *Et helhetlig og sammenhengende tilbud til kvinner og par som har økt risiko for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand*.

Departementet foreslår i tråd med direktoratets anbefaling å ta inn i § 2A-1 tredje ledd noen av momentene det skal legges vekt på i vurderingen av om sykdommen er tilstrekkelig alvorlig til at den kan gi grunnlag for PGD. Hensikten er blant annet å klargjøre at det kan tilbys preimplantasjonsdiagnostikk ved høy risiko for blant annet arvelig bryst- og eggstokkreft. Det skal blant annet vurderes om sykdommen eller tilstanden gir redusert livslengde, hvilke smerter eller belastninger sykdommen eller behandlingen fører med seg, og hvilke behandlingsmuligheter som finnes. Det skal også legges vekt på hvordan det er å leve med sykdommen. Frem til 1. juli 2020 gjaldt tilsvarende kriterier for PGD-nemndas vurdering. Videre foreslår departementet å klargjøre i selve lovteksten at preimplantasjonsdiagnostikk også kan tilbys ved fare for å overføre den sykdomsgivende genforandringen til et kommende foster. Dette er i tråd med gjeldende lovforståelse og praksis.

Departementet foreslår også å åpne for eksklusjonstesting i særlige tilfeller, det vil si mulighet for å tilby PGD selv om bærertilstand for den aktuelle sykdommen ikke er påvist hos mor eller far.

Forslaget følger opp to anmodningsvedtak som Stortinget vedtok under behandlingen av lovproposisjonen om endringer av bioteknologiloven i 2020¹²⁵. Saken er nå til behandling i Stortinget. Det er forventet at saken behandles av Stortinget i løpet av vårsesjonen 2025.

¹²⁴ [Sak - stortinget.no](https://stortinget.no), Prop. 67 L (2024–2025) om *Endringer i bioteknologiloven*

¹²⁵ Prop. 34 L (2019–2020) *Endringer i bioteknologiloven mv*

4.5.3 Spesialisthelsetjenestens erfaring med vurdering av alvorlighetskriteriet i bioteknologiloven § 2A-1

Etter at Stortinget i 2020 hadde vedtatt at PGD-nemnda skulle avvikles, og at ansvar for behandling av søknader om PGD skulle legges til spesialisthelsetjenesten, presiserte Helse- og omsorgsdepartementet i brev til tjenesten at virksomheten i sin vurdering skulle *ta utgangspunkt i PGD-nemndas praksis*.

Da PGD-nemnda blant annet hadde avslått søknader om PGD for arvelig bryst- og eggstokkreft, med den begrunnelse at sykdommen ikke ble ansett som alvorlig nok siden det fantes tilfredsstillende behandling, ble føringen i Innst. 296 L (2019–2020)¹²⁶ i praksis vanskelig:

Flertallet mener at det skal foretas en gjennomgang av vilkår og retningslinjer for PGD i forbindelse med at dette overføres fra nemnd til fagmiljø. En slik gjennomgang må ses i sammenheng med vilkår og retningslinjer for fosterdiagnostikk, med sikte på å få et helhetlig og sammenhengende tilbud for kvinner og familier som har særlig risiko for alvorlig sykdom eller skade hos fosteret. Flertallet viser til at bærere av arvelige genmutasjoner som gir høy risiko for eksempelvis bryst- og eggstokkreft, får avslag på søknad om PGD selv om de oppfyller grunnvilkårene for PGD (høy risiko for alvorlig arvelig monogen sykdom). Begrunnelsen er at det finnes forebyggende, lindrende og livsforlengende behandling – i dette tilfellet at barnet i voksen alder kan fjerne bryster og eggstokker, noe som er en svært belastende og inngripende forebyggende behandling for kvinnen. Flertallet mener derfor at en slik gjennomgang også må vektlegge lidelse og tapt livskvalitet ved lindrende og livsforlengende behandling.

Den flerregionale tjenesten har pekt på at hvis tjenesten innvilger PGD til personer med høy risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft (som kommer sent i livet og kan behandles), kan det også være grunnlag for å tilby PGD for andre former for arvelig kreft som debuterer sent i livet og som kan behandles. Det kan også bli aktuelt å tilby PGD for andre sykdommer som debuterer i voksen alder, som arvelig hjertesykdom og et stort spekter av tilstander som kan gi sykdom, men ikke forkortet levetid, i tillegg til en del mildere, medfødte tilstander som ikke kan behandles. Dersom det skal gis tillatelse til PGD for arvelig bryst- og eggstokkreft, kan det derfor i praksis medføre flere vanskelige grensedragninger opp mot hva som skal anses som alvorlig, arvelig sykdom iht. bioteknologiloven § 2A-1 andre ledd.

Tjenesten har videre uttalt at føringen fra departementet i brevet av 19. juni 2020 som sier at de skal ta utgangspunkt i nemndas praksis, etter deres vurdering har vært i motstrid til Stortingets uttalelser i 2020¹²⁷. Tjenesten har derfor avventet klarere retningslinjer for behandlingen av søknadene om PGD for å være sikker på at

¹²⁶ Se kapittel 10. [Genterapi - stortinget.no](https://www.stortinget.no) i Innst. 296 L (2019-2020).
behandlingen av Innst. 296 L (2019-2020)

de har en praksis i tråd med lovgrunnlaget, Stortingets føringer og Helse- og omsorgsdepartementets brev. Uten klarere retningslinjer synes tjenesten at det er vanskelig å vurdere og sette grensen ved forskjellige former for arvelig kreft, både risikoen for overføring, inkludert penetrans, og hvordan andre sammenlignbare tilstander skal vurderes med hensyn til vilkåret om alvorlighet.

Tjenesten har videre pekt på at en utvidelse av praksis til å omfatte de fleste tilfeller av arvelig bryst- og eggstokkreft, forventes å gi en økning på ca. 60 søknader per år (inkludert tilstander med liknende sykdomsbilde som da også må innvilges, se over). En utvidelse av tilbudet om PGD kan gå utover tilbudet til andre pasienter, særlig andre pasienter med infertilitet og behov for behandling med assistert befruktning.

Tjenesten har også pekt på utfordringer med å vurdere vilkåret om alvorlig, arvelig sykdom når det kommer nye behandlinger, for eksempel genterapi for SMA og MLD, eller andre målrettede behandlinger som for CF. I mange tilfeller vil behandlingen ikke kurere sykdommen, det kan være begrenset kunnskap om langtidseffekten av behandlingen, eller behandlingen i seg selv kan være svært belastende. I slike tilfeller kan sykdommen fortsatt anses som alvorlig. Et annet vanskelig vurderingstema er når en behandling er svært god, men også svært kostbar. I et kost-nytte-perspektiv vil da PGD være mindre kostbart.

Oppsummert opplever tjenesten at det er uklart hvordan vilkårene for PGD skal vurderes, og dette gjelder særlig vilkåret om "alvorlig sykdom". Dette begrunnes særlig pga. uklare og til dels motstridende føringer, se over. Tjenesten mener at uklarheten kan føre til forskjellsbehandling, og det kan føre til individuelle, skjønnsmessige vurderinger basert på andre faktorer enn de medisinske. Tjenesten har vist til at de kun i unntakstilfeller har innvilget PGD for arvelig bryst- og eggstokkreft. De aktuelle vedtakene er begrunnet med individuelle vurderinger i den enkelte sak.

Tjenesten har uttalt at det er behov for bedre veiledning og en klargjøring av vilkårene dersom føringene om å tilby PGD på flere indikasjoner, inkludert arvelig bryst- og eggstokkreft, skal implementeres på en likeverdig og rettferdig måte, og slik at det sikres en ensartet praksis.

4.5.4 Perspektiver fra pasient-, bruker og pårørendeorganisasjoner

PGD representerer en mulighet for at personer som lever med det som kan klassifiseres som alvorlig tilstand, kan få egne biologiske barn, også i tilfeller der begge i paret har sykdommen. PGD kan gi valgmuligheter til par som i dag lever med alvorlige tilstander, og som tidligere kanskje ble frarådet å få barn.

Beskrivelse av alvorlighet er ikke bare antall år med redusert livskvalitet, det er også sosialmedisinske og likestillingsbaserte kriterier, verdighet, fravær av deltakelse i livet og andre aspekter som har betydning for den enkelte, enten man er "frisk" eller "alvorlig" syk. Normer bidrar til å etablere praksis på dette feltet.

Alvorlig sykdom er et begrep som er i stadig endring. Om en tilstand anses som alvorlig eller ikke, avhenger blant annet av kunnskapen om tilstanden. Tilgang på kunnskap er en premiss når vi skal vurdere alvorlighet. Noen sykdommer har stor variasjon i alvorlighetsgrad. Det er generelt mangel på kunnskap om sjeldne sykdommer og tilstander.

Det er mange elementer som skal ivaretas når for eksempel når alvorlighetskriteriet skal vurderes, og det vil både være juridiske og etiske spørsmål. Legene som skal gjøre disse vurderingene i praksis trenger mer konkret veiledning om disse avveiningene.

Tilgang til behandling har mye å si for om en sykdom regnes som alvorlig eller ikke. Mange behandlinger for sjeldne tilstander som er under utvikling, vil endre synet på enkelte diagnoser, og endre prognosen for mennesker med de aktuelle sykdommene. Man vil i større grad kunne leve med sykdommene. Det er også spørsmål om hvordan vurderingen blir når det finnes behandling som ikke er innført i offentlig helsetjeneste, men finnes et annet sted.? Og når man kun har data om resultater i en begrenset periode under eller etter behandlingen, men ikke om langtidseffektene ved behandling?

Enkelte representanter fra pasient-, bruker og pårørendeorganisasjoner har pekt på at Stortingets uttalelser i forbindelse med endringene i bioteknologiloven i 2020 og nedleggelse av PGD-nemnda har skapt forventninger om at flere skal få tilgang til PGD. Kreftforeningen har særlig pekt på personer med høy risiko for arvelig kreftsykdom, inkludert bryst- og eggstokkreft, siden dette eksempelet er nevnt spesifikt i innstillingen fra Helse- og omsorgskomiteen. De har for eksempel oppfattet føringen fra Stortinget som at alle med høy risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft skal kunne få tilbud om PGD, gitt at det er mulig ut fra medisinske faktorer. De stiller spørsmål om hensikten med Stortingets vedtak er fulgt opp når ikke alle med høy risiko for alvorlig arvelig kreft får innvilget søknad om PGD.

4.5.5 Helsedirektoratets vurdering

Helsedirektoratet har mottatt data om innvilgede søknader og avslag fra den flerregionale behandlingstjenesten for PGD for 2022, 2023 og 2024, som viser at det er en økning i antall søknader etter at behandling med PGD ble etablert som flerregional behandlingstjeneste i Norge.

Data og innspill fra den flerregionale behandlingstjenesten viser videre at tjenesten har lagt stor vekt på nemndas praksis ved vurdering av hvilke tilstander som skal gi grunnlag for PGD. Data fra tjenestens praksis viser samtidig at tjenesten har innvilget PGD for enkelte tilstander som nemnda hadde avslått. PGD-nemnda har begrunnet avslagene (de fleste i perioden 2016 til 2018) med at sykdommen ikke var alvorlig nok, eller at oppfølging og behandling ble ansett tilfredsstillende. PGD-nemnda la blant annet vekt på at sykdommen ikke medførte forkortet levetid, at det var en belastning å leve med flere av symptomene, men ikke stor nok belastning, at oppfølging og behandling reduserte faren for tidlig død og alvorlige komplikasjoner, at symptomene kunne være plagsomme, men kunne behandles, og at man med behandling kunne leve et helt normalt liv. Ifølge mottatte tall fra tjenesten er det totalt 7 sykdommer som PGD-nemnda har avslått, som senere er innvilget av tjenesten. To av disse ble avslått med dissens av PGD-nemnda, se faktaboks 4-7.

PGD-nemnda var pålagt å rapportere om sine avgjørelser etter tidligere § 2A-5 i bioteknologiloven. Det framgikk av bestemmelsen at nemnda skulle avgi en årlig rapport til departementet om nemndbehandlede saker, herunder antall saker, hvilke sykdommer sakene gjaldt, utfallet av saksbehandlingen og nemndas begrunnelser for å avslå eller innvilge søknaden (i anonymisert form). De anonymiserte vedtakene ble også publisert på nemndas nettsider og på Lovdata.

Vi har ikke fått oversendt informasjon om sykdomsnavn i alle sakene den flerregionale tjenesten har behandlet, og heller ikke konkret informasjon om begrunnelsene for innvilgelse eller avslag i den enkelte sak. Vi har, som nevnt over, fått informasjon om at flere søknader for sykdommer og tilstander tjenesten anser som mildere er innvilget, og vi har data som viser at tjenesten har innvilget enkelte søknader som nemnda har avslått.

Uten mer informasjon om vedtakene i tjenesten, inkludert begrunnelsene, er det vanskelig å vurdere om det reelt er forskjeller mellom tjenesten og PGD-nemndas praksis, eller om de få sakene der tjenesten har kommet til et annet resultat enn PGD-nemnda skyldes forskjellig vurdering av alvorlighetsvilkåret, inkludert behandlingsmuligheter, om det skyldes ny kunnskap om samme tilstand, om det kan være flere grader av alvorlighet innenfor samme tilstand, eller om risiko for overføring i det enkelte tilfelle er vurdert forskjellig. Siden vi ikke har informasjon om begrunnelsene for vedtakene i den flerregionale tjenesten, er det også vanskelig å vurdere om det er en utvikling i praksis når det gjelder vedtak om tillatelse til PGD for sykdommer som ikke tidligere er behandlet av PGD-nemnda.

Imidlertid kan sammenlikningen mellom tidligere praksis i PGD-nemnda og ny praksis i den flerregionale tjenesten indikere at noen tilstander med noe mildere forløp får innvilget PGD i den flerregionale tjenesten. Det er imidlertid for liten informasjon om grunnlaget for vedtakene, og for få vedtak det dreier seg om, til å kunne konkludere med at det er en tydelig utvidelse av praksis.

Innspillene vi har fått viser også at tjenesten ønsker tydeligere veiledning om saksbehandlingen og den generelle vurderingen av søknadene. Det framgår at tjenesten etter statsforvalterens behandling av klagesaker har kommet til at det var grunnlag for å innvilge PGD etter en individuell vurdering i noen saker om arvelig bryst- og eggstokkreft. Direktoratet er ikke nærmere kjent med de aktuelle vedtakene, men etter bioteknologiloven § 2A-1 andre ledd er det sykdommens alvorlighetsgrad, vurdert etter objektive kriterier knyttet til den aktuelle diagnosen, som skal være avgjørende. Helsedirektoratet uttaler i rapporten fra 2021 at dersom det skal åpnes for subjektive kriterier ved vurderingen av om det skal gis tillatelse til PGD (for eksempel kvinnens/parets totalsituasjon og hvordan de selv bedømmer denne), må det etter direktoratets vurdering framgå av bioteknologiloven at det også kan tas slike hensyn ved vurderingen. Dette vil imidlertid føre til at kriteriene for PGD blir mindre klare, og det kan vanskeliggjøre lik praksis. Kriterier for PGD bør være klare og sikre forutsigbarhet og lik praksis for de aktuelle kvinnene/parene som søker om tillatelse til PGD.

I Prop. 67 L (2024-2025) har departementet gitt noen tydeligere føringer for vurderingen av søknadene, som den tidligere PGD-nemnda hadde. Det er derfor også foreslått ny § 2A-1 tredje ledd: *Sykdommens alvorlighetsgrad skal vurderes konkret i det enkelte tilfellet ut fra redusert livslengde som følge av sykdommen, hvilke smerter eller belastninger sykdommen eller behandlingen fører med seg, og hvilke behandlingsmuligheter som finnes.* Helsedirektoratet har i rapporten fra 2021 foreslått at det også kan være hensiktsmessig å gi nærmere veiledning i rundskriv¹²⁸. Selv med en presisering i lov og forarbeider, vil tjenesten trolig ønske noe mer veiledning om behandlingen av PGD-søknader.

4.6 Kommentarer til enkelte bestemmelser i kapittel 2A

4.6.1 Begrepsbruk – PGD bør endres til PGT

Vi har valgt å bruke forkortelsen PGD for preimplantasjonsdiagnostikk (preimplantasjongenetisk diagnostikk) i denne rapporten. Bakgrunnen for dette er at preimplantasjonsdiagnostikk og forkortelsen PGD brukes i nåværende bioteknologilov og forarbeider, og det er også brukt i innstillingen fra Stortinget. PGD må også brukes i omtale av PGD-nemnda som nå er nedlagt.

¹²⁸ Se [Et helhetlig og sammenhengende tilbud til kvinner og par som har økt risiko for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand - Helsedirektoratet](#)

PGT – preimplantasjonsgenetisk test – er det begrepet som nå brukes internasjonalt, blant annet av European Society for Human Reproduction and Embryology, ESHRE. Også det norske fagmiljøet bruker nå utelukkende begrepet PGT. Ved en eventuell revisjon av bioteknologiloven bør begrepsbruken endres til PGT og preimplantasjonsgenetisk testing.

Internasjonalt brukes PGT-M for å beskrive PGT for monogen sykdom, PGT-SR for å beskrive PGT for strukturelle endringer og PGT-A for å undersøke aneuploidi, og disse begrepene brukes også av de norske fagmiljøene. Hvis det er aktuelt å bruke forkortelser i lovtekst, lovforarbeider etc., anbefaler vi å bruke disse forkortelsene.

4.6.2 Behov for å klargjøre § 2A-1 fjerde ledd?

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

Som nevnt over i pkt. 4.3.4 er analysene som i dag brukes ved lgenomix i England innrettet slik at ev. ubalanse i kromosomtall i cellene vil avdekkes. Det gis ikke tilbakemelding om hva slags aneuploidier som er sjekket eller funnet siden lovteksten sier at PGD ikke kan brukes til å undersøke andre egenskaper ved fosteret enn det som er årsaken til at det gis tilbud om PGD.

Helsedirektoratet har i en fortolkning¹²⁹ kommet til at bioteknologiloven § 2A-1 andre og fjerde ledd ikke er til hinder for å bruke analysemetoder som også gir informasjon om antall kromosomer, i forbindelse med innvilget PGD-behandling for alvorlig, arvelig sykdom. Direktoratet viste bl.a. til at forarbeidene 130 handler om PGS (eller PGT-A) for å undersøke antall kromosomer i et befruktet egg når det ikke er indikasjon for PGD på grunn av risiko for alvorlig, arvelig sykdom.

Problemstillingen knyttet til analysemetoden som avdekker kromosomtall gjelder tilleggsinformasjon som genereres pga. analysemetoden som brukes når det gjøres PGD pga. risiko for alvorlig, arvelig monogen eller kromosomal sykdom. Direktoratet konkluderte med at analysemetoden ikke skal anses som PGS/PGT-A.

Informasjon om antall kromosomer i embryo er viktig for å vurdere kvaliteten på embryo, noe man ellers gjør ved visuell observasjon og vurdering. Informasjon gir et vesentlig bedre grunnlag for å velge hvilke embryo som skal brukes videre/settes inn i livmoren. Analysene gir ikke utilsiktede funn om ev. annen monogen arvelig sykdom, kun tilleggsinformasjon om kromosomtall. Hvis en viss andel av cellene har

¹²⁹ Sak 21/1789-18 hos Helsedirektoratet, brev datert 03.05.22

¹³⁰ Ot.prp. nr. 26 (2006-2007) pkt. 4.5

unormalt antall kromosomer, vil St. Olavs hospital få informasjon om dette, og vil i samråd med kvinnen/paret beslutte om aktuelle embryo skal brukes i behandlingen eller ikke.

Fortolkningen fra Helsedirektoratet sier at denne typen analyser av aneuploidi ikke skal anses som analyser som "kartlegger andre egenskaper" eller "velger andre egenskaper", og som § 2A-1 fjerde ledd ikke tillater. Ved en eventuell revisjon av bioteknologiloven kan det vurderes om det bør tydeliggjøres hva forbudet i 2A-1 fjerde ledd omfatter, og hva som eventuelt faller utenfor.

Det er også kommet spørsmål om det bør være tillatt å gjøre analyse av aneuploidi (PGT-A) på nærmere bestemte indikasjoner i forbindelse med assistert befruktning. Dette må i så fall utredes nærmere. Se mer om PGT-A i kapittelet om assistert befruktning i delrapport 2.

5. FOSTERDIAGNOSTIKK

Fosterdiagnostikk brukes for å få informasjon om fosterets helsetilstand og eventuelt om genetiske egenskaper. Før 2020 hadde en begrenset gruppe gravide tilgang til fosterdiagnostikk. Etter Stortingsvedtaket i 2020 har alle gravide rett til tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 og alle kan få utført NIPT for trisomi 13, 18 og 21, gratis (blant annet for gravide over 35) eller mot betaling. Stortingets vedtak medførte et betydelig løft for helsetjenesten. Hvordan har utviklingen vært etter denne store endringen i tilbudet? Endringen har også aktualisert spørsmål om hva slags begreper som bør brukes om ulike typer undersøkelser av fosteret, og hvilken funksjon indikasjonene for fosterdiagnostikk skal ha.

5.1 Introduksjon til kapittelet om fosterdiagnostikk

Bioteknologiloven kapittel 4 gjelder for fosterdiagnostiske undersøkelser. Loven setter krav om at fosterdiagnostiske metoder er godkjent av myndighetene, og alle virksomheter som skal tilby fosterdiagnostiske undersøkelser må ha godkjenning for dette. Godkjente virksomheter kan pålegges å rapportere om aktiviteten til Helsedirektoratet.

Loven har krav om at den gravide må samtykke skriftlig til at en fosterdiagnostisk undersøkelse gjennomføres, og en bestemmelse om informasjon og genetisk veiledning i forbindelse med slike undersøkelser. I tillegg er det bestemmelser som begrenser adgang til å opplyse om fosterets kjønn og til å fastsette farskap på fosterstadiet.

Ved behandlingen av Prop. 34 L (2019–2020) om Endringer i bioteknologiloven mv., vedtok ikke Stortinget endringer i bioteknologilovens bestemmelser om fosterdiagnostikk, men fattet flere vedtak som innebar at tilbudet ville bli endret.

Stortinget ga regjeringen i oppdrag å:

- sørge for at ultralyd med tilleggsundersøkelser som kan avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret, blir et tilbud til alle kvinner i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen.
- sørge for at NIPT
- ble et tilbud til flere kvinner i offentlig svangerskapsomsorg
- sørge for at kvinner som ikke får tilbudet i det offentlige kunne få utført undersøkelsen i privat helsetjeneste.

Fosterdiagnostikk med ultralyd i uke 11–14 (heretter også omtalt som tidlig ultralyd) er nå blitt et tilbud til alle gravide gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen. Alle gravide kan også få tilgang til ikke-invasiv fosterdiagnostikk (NIPT) for påvisning av trisomi 13, 18 og 21, enten gjennom det offentlige tilbudet, eller gjennom et privat tilbud. Ettersom dette representerer den mest omfattende endringen i fosterdiagnostikktilbudet siden forrige evaluering av bioteknologiloven, har direktoratet lagt vekt på å beskrive konsekvensene av disse endringene i rapporten.

I denne delrapporten fokuseres det på status og på fagområdet siden forrige evaluering i 2015, med særlig vekt på konsekvensene av Stortingets vedtak i 2020.

Innledningsvis gir vi en oversikt over metodene og analysene som er i bruk i Norge i dag. Videre beskriver vi utviklingen etter Stortingets vedtak (kapittel 5.4), med særskilt vekt på konsekvenser for den offentlige helsetjenesten (kapittel 5.5) og utviklingen i det private tilbudet (kapittel 5.8).

I kapittel 5.9 omtales problemstillinger som er aktualisert etter endringene i fosterdiagnostikktilbudet i 2020. I kapittel 5.10 ser vi på hvordan ny abortlovgivning påvirker reglene om fosterdiagnostikk.

Del 2 av evalueringsrapporten gir en kortfattet beskrivelse av Helsedirektoratets utredningsarbeid knyttet til implementeringen av Stortingets vedtak, mulighetene som følger av utviklingen av ikke-invasive metoder (NIPT), og status for tilbudet om fosterdiagnostikk i våre nordiske naboland.

5.2 Om fosterdiagnostikk

5.2.1 Innledning

Fosterdiagnostikk eller prenataldiagnostikk (PND) kan gi informasjon om fosterets helse og genetiske egenskaper, og om eventuell sykdom eller risiko for utviklingsavvik.

Forenklet kan man si at fosterdiagnostikk omfatter undersøkelser av fosterets arveanlegg og fosterets oppbygning/struktur (anatomi). Fosterets egenskaper kan undersøkes ved ulike metoder. Ved å kombinere metodene er det mulig å få mer informasjon om sykdomstilstander som ev. kan ramme det framtidige individet enn ved en av metodene alene. Informasjonen har, i mange tilfeller, betydning for tiltak som ev. kan begrense sykdom eller komplikasjoner.

Fosterdiagnostikk kan avdekke tilstander som kan behandles, noen allerede før fødselen. De fleste tilstander eller utviklingsavvik som det undersøkes for kan ikke behandles, men det kan likevel være en fordel for den gravide/de kommende foreldrene å være informert før fødselen.

Faktaboks 5-1: Formål med fosterdiagnostikk

Formålet med fosterdiagnostikk kan være flere:

- å avdekke tilstander og sykdom for å behandle disse i svangerskapet eller for å forberede behandling etter fødsel,
- å avdekke tilstander hvor prognosen bedres hvis barnet fødes på et sykehus som kan starte umiddelbar behandling hvis det er nødvendig,
- gi den gravide kunnskap om tilstander og sykdom hos fosteret, så hun kan forberede seg på å få et barn med tilstanden,
- planlegge oppfølging for et framtidig barn,
- gi den gravide kunnskap om tilstander eller sykdom hos fosteret som beslutningsgrunnlag for et eventuelt svangerskapsavbrudd.

Den gravide står fritt til å velge om hun vil benytte seg av et tilbud om fosterdiagnostikk. Det er også den gravide selv som må avgjøre hva hun vil gjøre hvis undersøkelsene viser at fosteret har alvorlig sykdom eller utviklingsavvik.

5.2.2 Begrepsbruk og definisjon

Begrepet fosterdiagnostikk har vært benyttet om alle typer undersøkelser som har til hensikt å vurdere sannsynlighet for en medfødt tilstand eller utviklingsavvik hos et foster. De fleste land bruker i dag begrepet prenataldiagnostikk om diagnostikk som skjer før fødsel.

I bioteknologiloven § 4-1 er fosterdiagnostikk definert slik at det omfatter undersøkelser av føtale celler, foster eller den gravide for å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret. Både ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14 og NIPT anses som fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven.

5.2.3 Bruk av fosterdiagnostiske metoder i Norge

De mest brukte fosterdiagnostiske metodene er undersøkelser av fosteret ved hjelp av ultralyd (og i noen tilfeller annen billediagnostikk som MR) for å vurdere fosterets anatomi. Ultralydundersøkelser brukes også for å undersøke fysiologiske forhold ved fosteret/svangerskapet, som for eksempel fostervekst, hjerterytme, bevegelse/nevromuskulær funksjon, nyre/blærefunksjon, benmargsfunksjon og svelgfunksjon.

Fosterdiagnostikk omfatter også undersøkelse av fosterets eller morkakens DNA. Dette kan gjøres både ved invasive og ikke-invasive undersøkelsesmetoder.

Fostervannsprøve og morkakeprøve er invasive måter å ta prøver på. DNA fra fosterceller eller morkakeceller kan undersøkes ved ulike laboratorieanalyser. Hva slags DNA-avvik som kan påvises avhenger av hvilke DNA-analyser som utføres. Utgangspunktet for analysevalg er den medisinske problemstillingen. I noen tilfeller er det kun utvalgte DNA-områder eller gener som undersøkes (noen eller flere kromosomer, ett eller flere gener, sjeldnere epigenetiske avvik). I tilfeller hvor det ikke foreligger en klar mistanke om et bestemt DNA-avvik, gjøres det ofte bredere DNA-analyser enn når det er kjent risiko for et bestemt DNA-avvik hos fosteret. Invasiv prøvetagning medfører en liten risiko for komplikasjoner, herunder utilsiktet abort. Risikoen varierer mellom 0,1-0,3 prosent¹³¹.

Ikke-invasive metoder omfatter begrensede analyser av fragmentert DNA fra morkaken i blodprøve fra den gravide (cellefritt DNA; cfNIPT). Det er også mulig å undersøke føtale celler i den gravides blod (cellebasert NIPT; cbNIPT, delrapport 2). Testegenskaper ved NIPT varierer avhengig av metoden som benyttes (cellefritt DNA vs. cellebasert NIPT) og hvilke avvik det undersøkes for (avvik i kromosomer eller gener).

De ikke-invasive metodene medfører risiko for feilsvar. En av grunnene er at det vanligvis er DNA fra morkaken og ikke DNA fra fosteret som analyseres, og fordi metodene baserer seg på analyse hvor den gravides eget DNA og andre faktorer kan påvirke resultatet. NIPT anses derfor som en metode for å vurdere sannsynlighet, for eksempel for en trisomi, snarere enn en diagnostisk metode. Det er anbefalt at funn etter cfNIPT bekreftes med invasiv diagnostikk (fostervannsprøve er gullstandard). Blodprøve av den gravide (NIPT) innebærer ikke risiko for infeksjoner eller spontanabort.

5.2.4 Oversikt over godkjente fosterdiagnostiske metoder og deres bruksområder

Ifølge bioteknologiloven § 4-2 skal fosterdiagnostiske metoder godkjennes før de tas i bruk. I Norge er følgende metoder godkjent som fosterdiagnostikk:

¹³¹ Se for eksempel L.J.Salmon et al (2019): [Risk of miscarriage following amniocentesis or chorionic villus sampling: systematic review of literature and updated meta-analysis - PubMed](#). Ultrasound Obstet Gynecol 2019 (4): 442-451, og R. Akolekar et al (2015): [Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis - PubMed](#). Ultrasound Obstet Gynecol 2015 (1): 16-26.

- **Ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 (11+0 til 13+6)**, heretter også omtalt som tidlig ultralyd). Andre fosterdiagnostiske ultralydundersøkelser kan også utføres ved virksomheter som er godkjent for fosterdiagnostikk.
- **Morkakeprøve:** Tas etter svangerskapsuke 11+0¹³². Hvilke typer DNA-analyser som utføres avhenger av indikasjonen for undersøkelsen. Det er ikke satt begrensninger for hvilke analysemetoder som kan brukes (se delrapport 2 for mer informasjon).
- **Fostervannsprøve:** Tas etter svangerskapsuke 15+0¹³³. Hvilke typer DNA-analyser som utføres avhenger av indikasjonen for undersøkelsen. Det er ikke satt begrensninger for hvilke analysemetoder som kan brukes (se delrapport 2 for mer informasjon).
- **Kombinert ultralyd og blodprøve (KUB):** Dette var en metode for å vurdere sannsynligheten for visse kromosomavvik hos fosteret (trisomi 13, 18 og 21) ved hjelp av ultralyd og blodprøve fra den gravide. KUB var godkjent og i bruk frem til Stortinget i mai 2020 vedtok å endre vilkårene for bruk av NIPT. KUB er nå erstattet av NIPT (cfNIPT). NIPT for trisomi har betydelig høyere deteksjonsrate og større treffsikkerhet enn KUB¹³⁴.
- **Ikke-invasiv fosterdiagnostikk basert på analyse av cellefritt foster-DNA i den gravides blod (NIPT/cfNIPT).** I Norge er det satt begrensninger for hvilken metode som kan benyttes, når testene kan tilbys, og hvilke typer genetiske forandringer som kan undersøkes. Begrensningene gjelder uavhengig av metodens tekniske muligheter. Eventuelle nye bruksområder for NIPT, må godkjennes etter bioteknologiloven § 4-3.

Godkjente bruksområder for NIPT:

- NIPT for trisomi 13, 18 og 21 (cfNIPT) (godkjent mars 2017). Testen kan brukes for svangerskap med inntil to levende foster.
- NIPT for vurdering av kjønnskromosomer (cfNIPT, godkjent i 2018). Testen kan tilbys når det foreligger økt sannsynlighet for kjønnsbundet sykdom, eller dersom ultralyd gir mistanke om avvik i kjønnskromosomer, og den gravide ikke ønsker invasiv testing. De fleste arvelige kjønnsbundne sykdommer rammer gutter i større grad enn jenter. Dersom fosteret er en jente, anses videre testing ofte som unødvendig. Dersom fosteret er en gutt, følges funnet vanligvis opp med fostervannsprøve.
- NIPT for påvisning av monogene sykdommer (cfNIPT, "bespoke NIPT", tidligere omtalt som NIPD, godkjent i 2018). Analyse av bestemte genforandringer som forventes å gi alvorlig monogen sykdom kan tilbys i

¹³²Se kapittel om prenatal diagnostikk: [Metodebok](#)

¹³³Se kapittel om prenatal diagnostikk: [Metodebok](#)

¹³⁴ Se vurderinger i rapporten [Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester.pdf](#) pkt. 3.2.3.

spesielle tilfeller, der mutasjonen er kjent eller nyoppstått, eller hvor en sykdomsgivende variant er nedarvet fra far¹³⁵. Tilbud om slik spesialtilpasset NIPT er per i dag ikke etablert som et bredt tilbud i norsk offentlig spesialisthelsetjeneste, men kan tilbys i spesielle situasjoner.

- NIPT for analyse av fosterets Rh D-antigenstatus (RhD-status, godkjent 2015). Testen er godkjent som fosterdiagnostikk ettersom testen etter definisjonen i bioteknologiloven § 4-1 er å anse som fosterdiagnostikk. Gravide som er RhD-negative får tilbud om denne undersøkelsen som en del av den alminnelige svangerskapsomsorgen.

Det er flere grunner til at vurdering og godkjenning av NIPT er gjort stegvis og for mer avgrenset og spesifikk bruk enn andre fosterdiagnostiske metoder. Testens spesifisitet og sensitivitet, inkludert mulighet for falske positive eller negative svar, må vurderes for de kromosomavvikene som skal omfattes, og på tidspunkt for godkjenning var det begrenset kunnskapsgrunnlag for NIPT for å undersøke andre (potensielt) alvorlige kromosomavvik enn trisomi 13, 18 og 21. Det er også et poeng at prøvetakning er enkel, men analysen kan være komplisert.

Ultralydundersøkelsen som gjennomføres i uke 18 til 20 i den alminnelige svangerskapsomsorgen regnes ikke som fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven. Ultralydundersøkelser i svangerskapsomsorgen som utføres for å avklare en medisinsk problemstilling (for eksempel årsak til blødninger) og ultralydundersøkelser som ikke har fosterdiagnostisk formål, faller også utenfor bioteknologilovens regler.

Hva slags undersøkelser som gjøres etter et eventuelt funn på ultralyd avhenger av indikasjonen for undersøkelsen. Dersom det er påvist strukturelle avvik hos fosteret som gir mistanke om genetisk sykdom, anbefales det at kvinnen henvises til et fostermedisinsk senter for videre undersøkelser. I de tilfellene ultralydfunnene alene ikke gir grunnlag å konkludere om fosterets tilstand, kan det gjøres ytterligere genetisk diagnostikk.

Se mer om bruk av ulike genetiske analyser i forbindelse med fosterdiagnostikk i del 2 av rapporten.

5.3 Indikasjoner for fosterdiagnostikk

5.3.1 Indikasjoner før Stortingsvedtakene i 2020

Noen gravide vil få tilbud om undersøkelser i tillegg til undersøkelsene som gis som en del av den alminnelige svangerskapsomsorgen. Indikasjonene for slik

¹³⁵ Se for eksempel [Non-invasive prenatal diagnosis and screening for monogenic disorders - PubMed](#)

fosterdiagnostikk har aldri vært lovregulert, men har vært omtalt i forarbeider til bioteknologiloven¹³⁶. Før Stortingets vedtak i 2020 var kriteriene fastsatt i veiledende retningslinjer fra Helsedirektoratet¹³⁷. Det framgikk at tilbud om fosterdiagnostikk kunne gis til¹³⁸:

- gravide som ville være 38 år eller eldre ved termin
- gravide, i de tilfeller der:
 - kvinnen selv eller hennes partner tidligere hadde fått et barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik
 - det var økt risiko for alvorlig sykdom hos fosteret og tilstanden kunne påvises
 - kvinnen brukte medisiner som kan skade fosteret.
 - gravide som hadde fått påvist tegn til utviklingsavvik hos fosteret ved en ultralydundersøkelse
- i spesielle tilfeller, gravide i en vanskelig livssituasjon som mente at de ikke ville klare den ekstra belastning et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre.

5.3.2 Justerte indikasjoner for fosterdiagnostikk etter Storingsvedtak i 2020

Som følge av Stortingets vedtak ble det fra 18. mars 2021 tillatt for alle gravide å få utført NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Undersøkelsen kan tilbys ved virksomheter som er godkjent av Helsedirektoratet i henhold til bioteknologiloven § 7-1¹³⁹.

Etter dette ble det nødvendig å justere indikasjonene for hvem som skulle få tilbud om fosterdiagnostiske undersøkelser utover de undersøkelsene som nå er en del av den alminnelige svangerskapsomsorgen.

Høsten 2021 foretok Helsedirektoratet en gjennomgang, og foreslo endringer som ble oversendt departementet til orientering. Det var nødvendig å skille mellom tilbud som er tilgjengelig for alle gravide, tilbud som er tilgjengelig for gravide som er 35 år

¹³⁶ Se for eksempel Ot.prp nr. 64 (2002-2003) Om lov om medisinsk bruk av bioteknologi (bioteknologiloven) pkt. 4.1.2. [Ot.prp. nr. 64 \(2002-2003\) - regjeringen.no](#)

¹³⁷ Rundskriv IS-23/2004. Veiledende retningslinjer for bruk av ultralydundersøkelser i svangerskapet. Rundskrivet ble laget i 2004, for å klargjøre og veilede om reglene som gjaldt for bruk av ultralyd i svangerskapet. Rundskrivet beskriver også indikasjoner for fosterdiagnostikk. Etter lovendringene i 2020 ble rundskrivet "parkert" og erstattet med informasjon til helsepersonell på helsedir.no,

¹³⁸ Gjengitt slik de er beskrevet i Stortingsmelding om evaluering av bioteknologiloven, Meld. St. 39 (2016-2017) pkt. 7.2. [Meld. St. 39 \(2016-2017\) - regjeringen.no](#)

¹³⁹ Se vedtak om endring i indikasjoner for NIPT: [Endring av vilkår for bruk av NIPT](#)

eller eldre ved termin, og tilbud til gravide med annen indikasjon for fosterdiagnostikk¹⁴⁰.

Følgende indikasjoner er gjeldende for bruk av fosterdiagnostikk til gravide med annen indikasjon:

Gravide har rett til tilbud om relevant genetisk fosterdiagnostikk eller ultralydundersøkelse¹⁴¹:

- hvis den gravide/partner har økt risiko for å få et foster eller barn med alvorlig utviklingsavvik eller alvorlig arvelig sykdom
- hvis den gravide/partner tidligere har fått et foster eller barn med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik
- hvis en ultralydundersøkelse har vist tegn på utviklingsavvik hos fosteret
- hvis hun selv og ev. partner er i en svært vanskelig livssituasjon og ikke vil klare belastningen med et barn med alvorlig sykdom eller tilstand.

Helsedirektoratets kommentarer til endringene er omtalt i delrapport 2.

5.4 Utvikling i Norge

5.4.1 Praksis etter Stortingets vedtak i 2020

Før Stortingets vedtak om endring i tilbud om fosterdiagnostikk i mai 2020 var det kun universitetssykehusene med fostermedisinsk avdeling som var godkjent for å tilby fosterdiagnostikk.

Etter innføringen av disse endringene får de fleste gravide nå tilbud om tidlig ultralydundersøkelse (uke 11 til 14) ved sitt lokale helseforetak (HF), og gravide som har rett til NIPT for trisomi 13, 18 og 21 får dette i tilknytning til ultralydundersøkelsen.

Gravide som henvises til fosterdiagnostikk, skal ha fått informasjon om tilbudet på første svangerskapskontroll¹⁴².

Gravide med spesiell indikasjon for fosterdiagnostikk, for eksempel pga. kjent risiko for alvorlig, arvelig sykdom hos fosteret, kan ev. bli henvist direkte til fostermedisinsk avdeling.

Ved funn på ultralydundersøkelsen eller NIPT blir den gravide henvist til fostermedisinsk avdeling for videre oppfølging.

¹⁴⁰ Sak 21/16529 i Hdir.

¹⁴¹ Se omtale på [helsenorge.no: Fosterdiagnostikk - Helsenorge](https://helsenorge.no/Fosterdiagnostikk-Helsenorge)

¹⁴² [Konsultasjoner i svangerskapsomsorgen - Helsedirektoratet](#)

Gravide som velger tilbud om NIPT ved privat virksomhet, får først utført en orienterende ultralydundersøkelse for å undersøke antall fostre, fosterets alder, og vitalitet. Denne undersøkelsen regnes ikke som fosterdiagnostikk (innhold og formål forskjellig fra undersøkelsen i uke 11 til 14/tidlig ultralyd). Ved ev. funn på NIPT (ev. der ultralydundersøkelsen gir mistanke om avvik) henvises den gravide til oppfølging i den offentlige svangerskapsomsorgen dersom hun ønsker det, som regel til fostermedisinsk avdeling.

5.4.2 Data om fosterdiagnostikk

Om dataene:

Virksomheter som er godkjent for fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven, plikter å rapportere sine aktiviteter hvert år. Rapportering er ett av virkemidlene for kontroll med utviklingen innenfor lovens virkeområde. Formålet med rapporteringen er blant annet å gi myndighetene en oversikt over aktivitet på området og utvikling i bruk av fosterdiagnostikk. Helsedirektoratet vurderer og avgjør hva slags data som skal rapporteres for å kunne følge med på utviklingen.

Helsedirektoratet mottar aggregerte data basert på antall undersøkelser ved hver enkelt virksomhet, ikke data på individnivå. Det er derfor ikke mulig å følge en gravid gjennom hele forløpet. For eksempel kan man ikke se om en kvinne som får et funn på en NIPT-test ved en privat klinikk, senere får dette verifisert ved et offentlig sykehus.

Dataene kan inneholde noe dobbelt-rapportering, til tross for at virksomhetene i et helseforetak samordner sine rapporteringer. Noen gravide har fått undersøkelser ved mer enn ett sykehus eller både i offentlig og privat sektor, og kan dermed være registrert flere ganger.

Virksomhetene har meldt tilbake at det mangler egne diagnosekoder for flere fosterdiagnostiske undersøkelser. Dette gjør det krevende å hente ut korrekte tall for rapportering, ettersom undersøkelsene ofte «drukner» i de vanlige diagnosekodene som brukes ved kontroll av normale eller høyrisikosvangerskap.

I rapportene som Helsedirektoratet mottar er det ikke informasjon om:

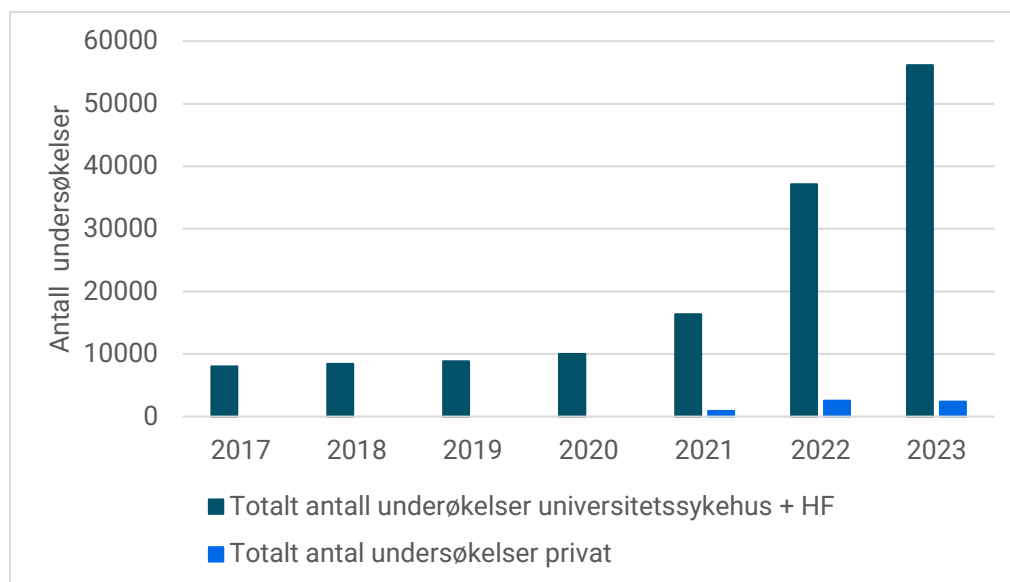
- aborter etter fosterdiagnostikk
- detaljerte diagnoser etter funn ved undersøkelser
- fosterdiagnostikk utført i utlandet

En ny rapporteringsløsning er under utvikling i Medisinsk fødselsregister (MFR). Denne vil gjøre det mulig å koble data på individnivå og gi bedre innsikt i forløpene etter fosterdiagnostiske undersøkelser. Mer om dette i punkt 5.10.4.

På grunn av usikkerheten i datagrunnlaget kan dagens tall kun brukes til å vurdere overordnede utviklingstrekk innen fosterdiagnostikk.

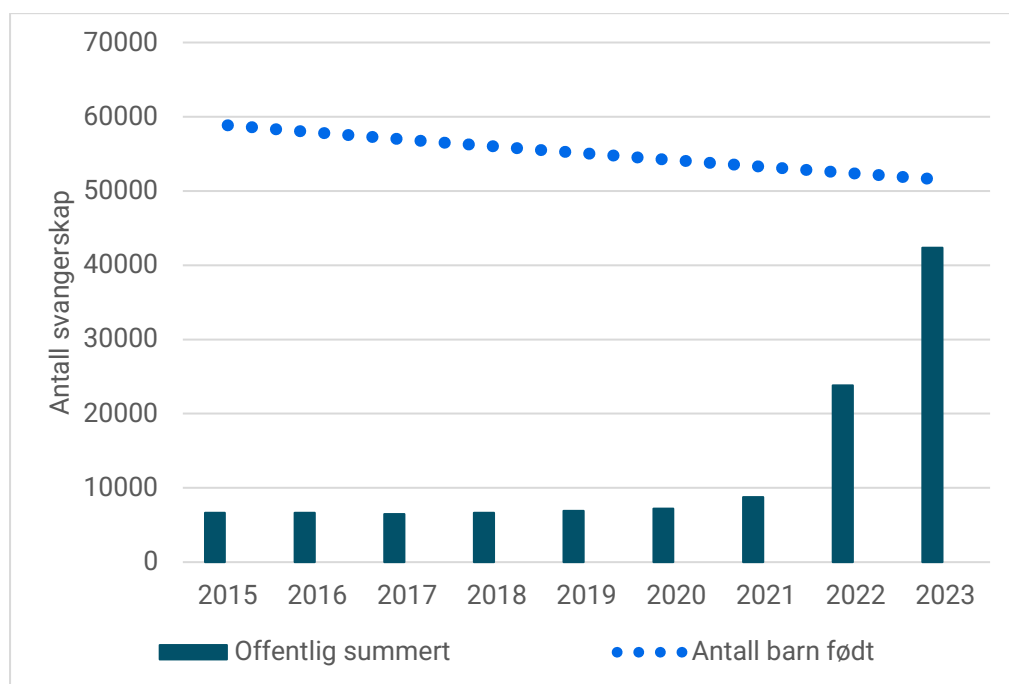
5.4.3 Utvikling i bruk av fosterdiagnostikk

Figur 5-1 Utvikling i bruk av fosterdiagnostiske undersøkelser



Forklaring til figuren: Figuren viser det totale antallet fosterdiagnostiske undersøkelser utført i perioden 2017 til 2023. Ved offentlige foretak omfatter disse undersøkelsene tidlig ultralyd, annen fosterdiagnostisk ultralyd, morkakeprøve, fostervannsprøve, NIPT for trisomi, monogen sykdom og kjønn, samt andre fosterdiagnostiske undersøkelser. Frem til 2020/2021 omfatter dette også KUB. Ved private virksomheter omfatter dette NIPT for trisomi (orienterende ultralyd foretatt i forkant av NIPT ved private virksomheter regnes ikke som fosterdiagnostikk og er ikke inkludert i disse tallene).

Figur 5-2 Antall svangerskap hvor fosterdiagnostikk er gjennomført



Forklaring til figuren: Figuren viser et anslag på antallet svangerskap hvor fosterdiagnostikk er gjennomført i perioden 2015 til 2023. Tallene er basert på rapporterte oppmøter fra gravide som henvises til fostermedisinsk avdeling med indikasjon for fosterdiagnostikk – uavhengig av hvilke undersøkelsesmetoder som faktisk benyttes – samt gravide som møter ved lokalsykehus for ultralyd i uke 11–14.

I perioden 2015 til 2020 var fosterdiagnostikk et tilbud ved de fem universitetssykehusene. Den største gruppen som fikk fosterdiagnostikk var gravide over 38 år.

Etter stortingsvedtaket i 2020 (se kap. Justerte indikasjoner for fosterdiagnostikk etter Stortingsvedtak i 2020) ble fosterdiagnostikk med tidlig ultralyd et tilbud til alle gravide, mens NIPT ble tilgjengelig for gravide over 35 år eller med indikasjon i offentlig helsetjeneste, og som et tilbud til alle ved private virksomheter.

Som vist i Figur 5-2 førte dette til en markant økning i antall svangerskap hvor fosterdiagnostikk er gjennomført. Spesielt tydelig er denne økningen i perioden etter 2021, som en konsekvens av at det offentlige tilbudet etableres.

Flere helseforetak valgte å ha en gradvis innfasing av tilbudet til de gravide. Fra 1. januar 2022 hadde alle offentlige helseforetak et tilbud om NIPT for trisomi 13, 18 og 21 og ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 for gravide 35 år eller eldre ved termin. I løpet av 2022 ble tilbudet om ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 innført for alle gravide. Den gradvise innfasingen av tilbudet reflekterer i hovedsak følgende forhold:

- Det var behov for å utrede hvordan de nye tilbudene skulle implementeres, inkludert hva innholdet i ultralydundersøkelsen skulle være, og krav til kompetanse.
- Helseforetakene måtte bygge opp kapasitet og kompetanse til å håndtere en dobling i antall ultralydundersøkelser av gravide.

I perioden 2015 til 2020 ble det det anslagsvis utført en eller annen form for fosterdiagnostikk i totalt sett 1 av 10 svangerskap. I 2022 ser vi en tydelig økning i antallet gravide som fikk utført fosterdiagnostikk. Omtrent halvparten av alle gravide benyttet seg da av et offentlig eller privat tilbud. I 2023 økte andelen ytterligere – nesten 9 av 10 gravide gjennomførte en form for fosterdiagnostikk. Blant gravide over 35 år, som tilbys tidlig ultralyd og NIPT for trisomi i det offentlige, benyttet nær alle seg av tilbudet.

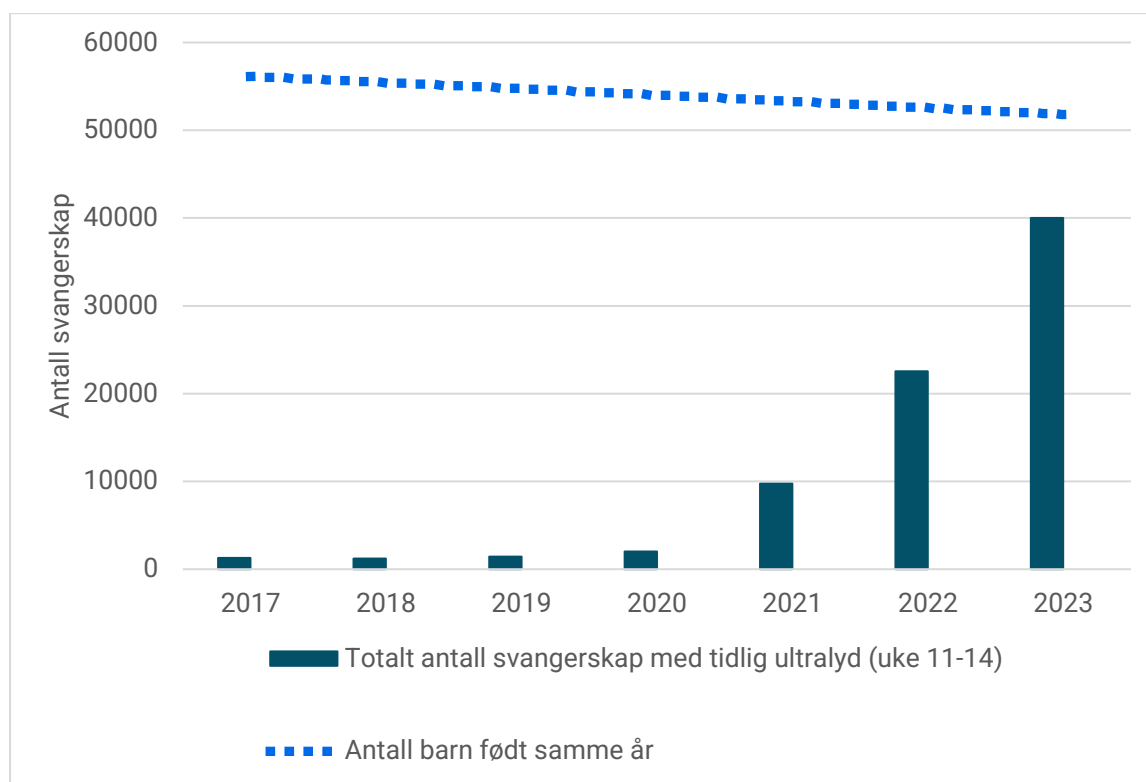
Denne utviklingen viser en høy oppslutning om det offentlige tilbudet. De offentlige virksomhetene rapporterer også at svært få gravide takker nei til fosterdiagnostikk ved konsultasjon.

5.4.4 Data om bruk av ulike fosterdiagnostiske metoder

Av de fosterdiagnostiske undersøkelsesmetodene som benyttes, er tidlig ultralyd i uke 11 til 14 den absolutt mest benyttede undersøkelsen. I 2023 ble det utført om lag 40 000 undersøkelser med tidlig ultralyd, det betyr at omkring 8 av 10 gravide fikk utført en slik undersøkelse¹⁴³.

¹⁴³ Ultralydundersøkelsen som utføres i forbindelse med NIPT som tas privat, er ikke regnet med i disse tallene, siden denne undersøkelsen ikke regnes som en fosterdiagnostisk ultralyd, men er en forenklet ultralydundersøkelse for å avklare antall foster og bestemme svangerskapets lengde

Figur 5-3 Utvikling i bruk av tidlig ultralyd i perioden 2017–2023



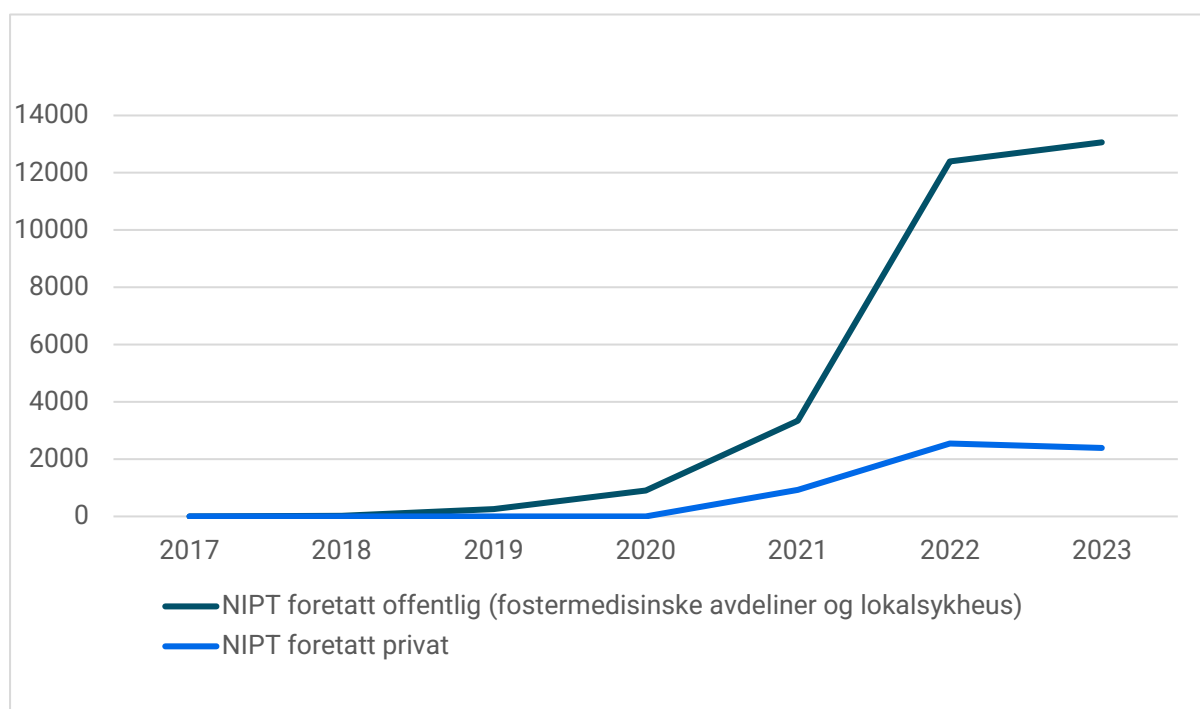
Forklaring til figuren: Grafen viser utvikling i bruk av tidlig ultralyd (uke 11 til 14) ved offentlige virksomheter i perioden 2017 til 2023. Den lyseblå stiplede linjen viser antall fødte barn samme år (data fra MFR).

NIPT for påvisning av trisomi 13, 18 og 21 var den nest mest brukte undersøkelsen i 2023. Metoden ble godkjent i mars 2017, men først registrert i bruk fra 2019. Siden den gang har bruken økt jevnt.

I 2023 ble det utført totalt 15 452 NIPT-undersøkelser – 13 062 i offentlige virksomheter og 2 390 i private – noe som tilsvarer at omtrent én av tre gravide kan ha benyttet seg av testen.

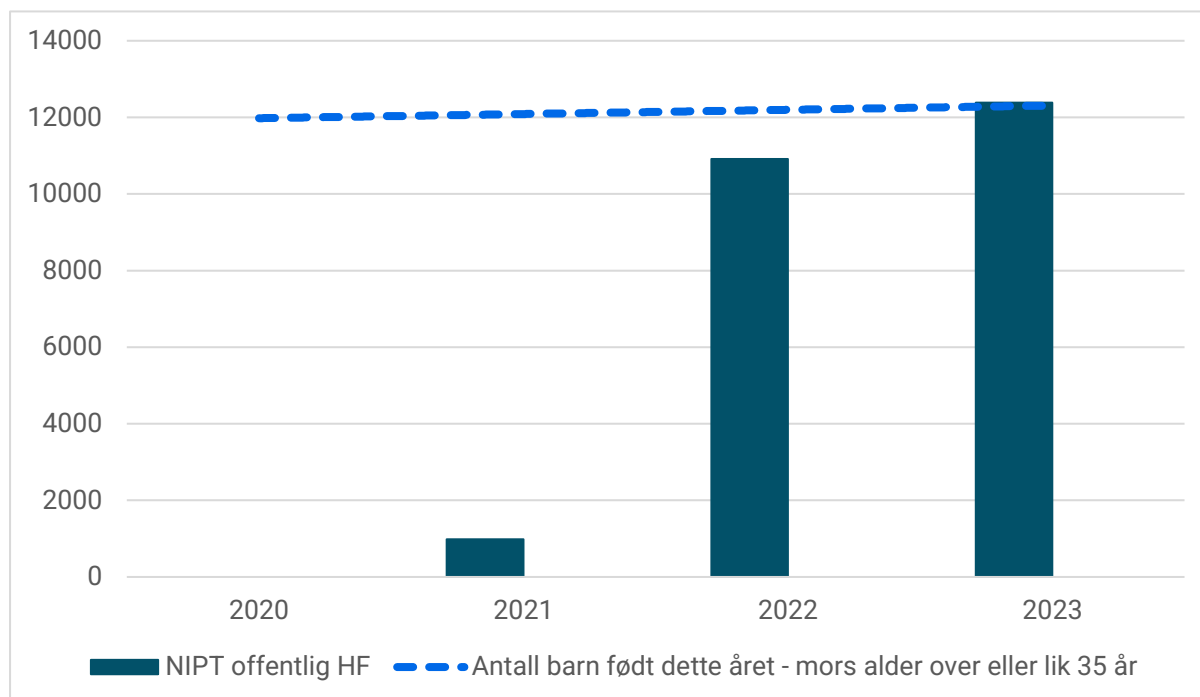
Blant gravide over 35 år, som har rett til gratis NIPT for trisomi i det offentlige, tok nær 1 av 10 testen i 2021, 9 av 10 i 2022 og nær alle i 2023. Dette viser en svært høy oppslutning om det offentlige NIPT-tilbudet i denne aldersgruppen.

Figur 5-4 Utvikling i bruk av NIPT for trisomi



Forklaring til figuren: Figuren viser utvikling i bruk av NIPT i perioden 2017–2023. Grafen viser totalt antall undersøkelser utført ved offentlig og privat virksomhet. Det offentlige tilbudet er i hovedsak et tilbud for gravide over 35 år.

Figur 5-5 Antall gravide 35 år eller eldre, som har fått utført NIPT ved et lokalsykehus, og antall årlige fødsler i samme aldersgruppe



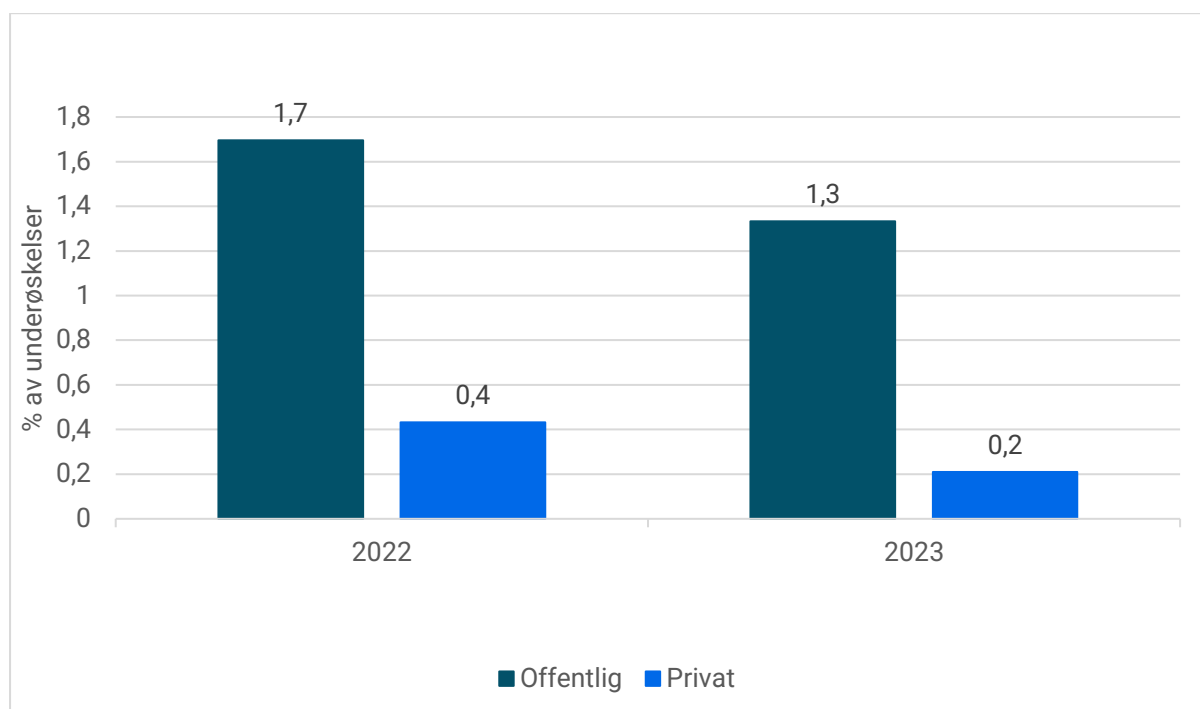
Forklaring til figuren: Figuren viser antall NIPT-undersøkelser utført ved offentlige helseforetak blant gravide ≥ 35 år. Den stiplede linjen angir antall fødsler i samme aldersgruppe samme år (kilde: Medisinsk fødselsregister, MFR). Dataene viser gravide undersøkt ved lokalsykehus og som hovedsakelig får undersøkelsen utført på aldersindikasjon. Data om NIPT utført ved fostermedisinske avdelinger for gravide med særskilt indikasjon er ikke inkludert.

NIPD for monogen sykdom, benyttes svært lite. I 2023 ble det kun utført to slike undersøkelser, mot ingen i 2022.

Bruk av NIPT for å bestemme kjønn i forbindelse med alvorlig kjønnsbunden sykdom ble godkjent i 2018. Antallet undersøkelser har vært relativt lavt, men det er registrert en betydelig økning de siste årene, fra én undersøkelse i 2020 til 42 i 2023, med en særlig markant økning mellom 2021 og 2023. Undersøkelsen benyttes primært når det foreligger risiko for alvorlige arvelige sykdommer som hovedsakelig rammer gutter. Formålet er å unngå unødvendige invasive prosedyrer, som morkake- eller fostervannsprøver, hos gravide som bærer jentefostre. Dersom NIPT indikerer et guttefoster, vurderes videre diagnostisk testing for å fastslå om fosteret har den aktuelle sykdommen.

Økningen i bruk fra 2021 skyldes trolig at de medisinsk-genetiske avdelingene i Norge etablerte analysekapasitet for NIPT nasjonalt, noe som har gitt raskere svartid og forenklet prøvehåndteringen sammenlignet med tidligere, da analysen ble gjort i utlandet. Flere gravide som tidligere ble tilbudt invasiv testing, kan nå få et tilbud med NIPT.

Figur 5-6 Andel funn ved NIPT for trisomi

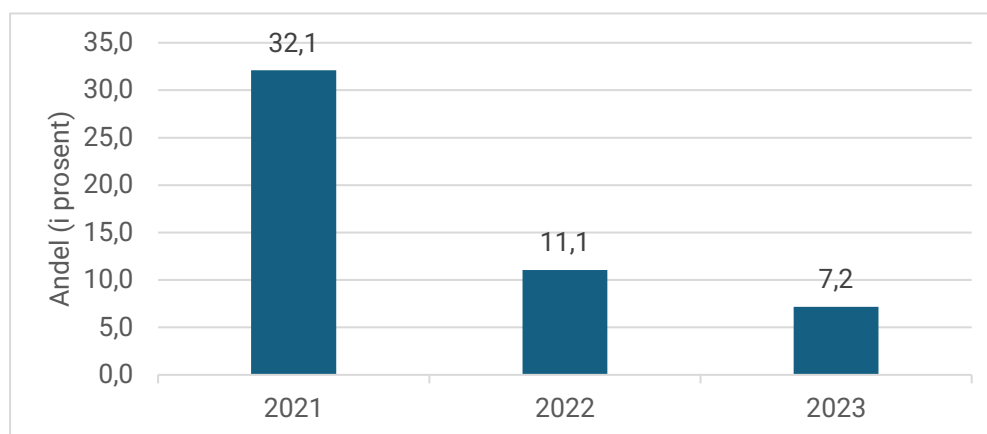


Forklaring til figuren: Figuren viser andel NIPT-undersøkelser med påvist trisomi (prosent) foretatt ved offentlig og privat virksomhet.

Figur 5-6 viser at andel av trisomifunn etter NIPT er betydelig lavere blant undersøkelser utført ved private virksomheter enn i det offentlige. En viktig forklaring på dette er at gruppen gravide som benytter seg av NIPT i privat regi, skiller seg fra dem som benytter det offentlige tilbudet – særlig når det gjelder alder (se figur under). Gravide over 35 år har rett til gratis NIPT gjennom det offentlige, og siden risikoen for kromosomavvik øker med alderen, vil det også være forventet flere funn i denne gruppen.

Sannsynligheten for å få et foster eller barn med trisomi 21 (Downs syndrom) stiger særlig fra 35-årsalderen¹⁴⁴. Ved 35 år er sannsynligheten for kromosomavvik, inkludert Downs syndrom, rundt 0,5 prosent. Sannsynligheten doubles rundt 38 år, nærmer seg 2 prosent ved 40 år og er om lag 5 prosent ved 45 år.

Figur 5-7 NIPT ved privat virksomhet – andel gravide som er 35 år eller eldre



Forklaring til figuren: Figuren viser andelen gravide over 35 år som har fått utført NIPT privat.

Som vist i Figur 5-7, har andelen gravide over 35 år som har fått utført NIPT privat sunket betydelig de siste tre årene, i takt med at det offentlige tilbudet har blitt innfasnet nasjonalt. Aldersfordelingen blant dem som får utført NIPT for trisomi privat varierer mye mellom virksomhetene. Ved de fleste virksomhetene er andelen lav, men enkelte steder er så mange som 1/3 over 35 år. De private virksomhetene er pålagt å opplyse om det offentlige tilbudet for dem dette er aktuelt for.

Årsakene til at gravide over 35 år velger å få utført NIPT privat vet vi ikke. De private virksomhetene har opplyst om at enkelte gravide ønsker NIPT privat for å kunne få denne utført i uke 10+0, mens i det offentlige blir undersøkelsen oftest utført i

¹⁴⁴ [Downs syndrom – Store medisinske leksikon](#)

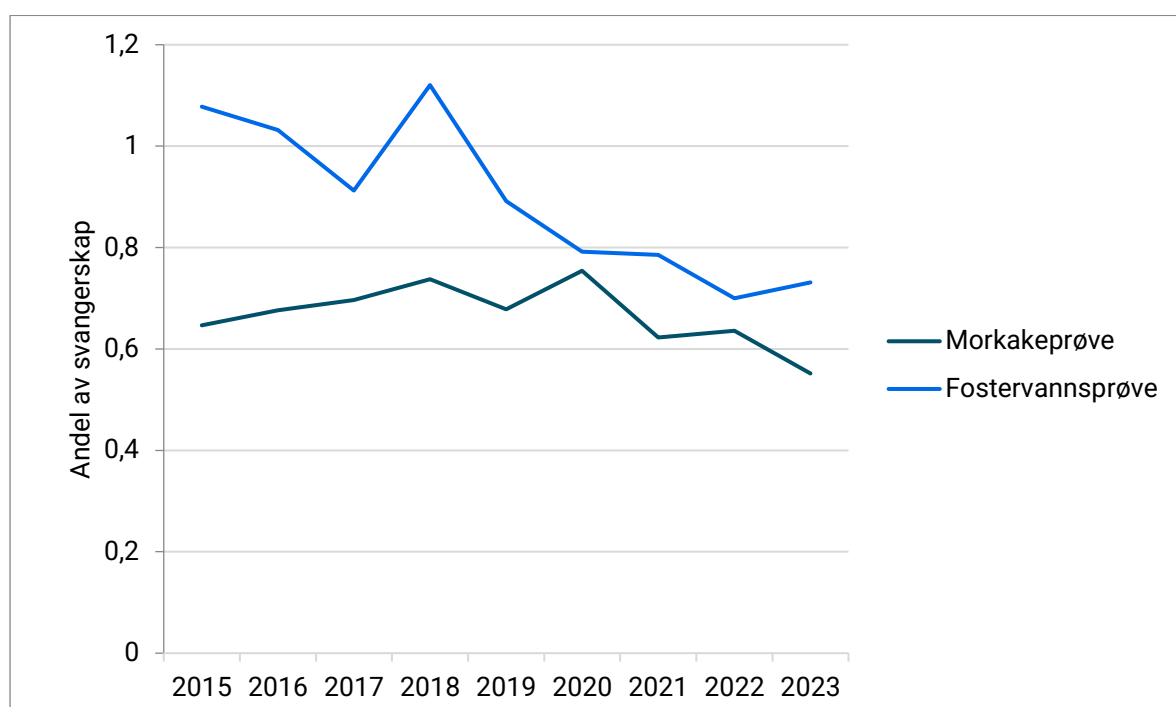
sammenheng med ultralydundersøkelsen i uke i uke 11 til 14. Gravide kan ønske informasjon om trisomi så tidlig som mulig, og enkelte har oppgitt at de ønsker dette i god tid før uke 12 – som er dagens grense for selvbestemt abort.

5.4.5 Nedgang i antall invasive prøver

Det tilbys i hovedsak to typer invasive prøver i Norge i dag; morkakeprøve og fostervannsprøve. Begge undersøkelsene er regnet som konklusive, det vil si at dette er tester som kan gi en sikker diagnose om en genetisk eller kromosomal tilstand hos fosteret. Forskjellen mellom morkakeprøve (chorionvillusprøve, CVS) og fostervannsprøve (amniocentese) ligger blant annet i tidspunktet de tas, risikoen for komplikasjoner, og hvilke tilstander de brukes til å undersøke.

I 2023 ble invasiv fosterdiagnostikk utført ved 1,3 prosent av svangerskapene. Av disse var 379 fostervannsprøver og 286 morkakeprøver.

Figur 5-8 Utvikling i bruk av invasive prøver



Forklaring til figuren: Utvikling i andel svangerskap hvor det er utført fosterdiagnostikk med morkake- eller fostervannsprøve i perioden 2015–2023 (prosent av alle svangerskap per år).

Siden 2015 har det totalt sett vært en jevn nedgang i andelen gravide som får utført invasiv fosterdiagnostikk. På grunn av en liten risiko for spontanabort etter en invasiv prøve, har det vært et mål å minimere antallet prøver.

Reduksjon i invasive prøver skjer til tross for at flere kvinner får utført NIPT, hvor funn må verifiseres med en konklusiv (invasiv) prøve, og til tross for at alderen på gravide kvinner øker, noe som også har ført til at andelen fostre med kromosomavvik har økt¹⁴⁵. Nedgangen kan mulig forklares med utfasingen av tidligere fosterdiagnostiske undersøkelser med KUB, og innfasing av NIPT for trisomi- som en mer presis metode med færre falske positive prøvesvar.

Det er størst nedgang i antallet fostervannsprøver¹⁴⁶, mens antallet morkakeprøver har holdt seg mer stabilt.

Spesielt vil det være interessant å følge med på om nedgang i andelen fostervannsprøver i perioden 2020-2023 fortsetter, og om dette er en konsekvens av tidligere diagnostikk med NIPT/UL. Morkakeprøve kan tas tidligere enn fostervannsprøve, noe som gjør den mer egnet dersom man ønsker en raskere avklaring etter en NIPT-test.

5.4.6 Data fordelt på indikasjoner for fosterdiagnostikk

I 2023 ble omkring 95 prosent av de fosterdiagnostiske undersøkelsene foretatt ved et offentlig HF (n=38817), hvorav 8 prosent var ved fostermedisinsk avdeling (n=3523). Fem prosent av undersøkelsene ble foretatt ved en privat virksomhet (n=2390).

Den største andelen av undersøkelsene foretatt ved fostermedisinske avdelinger, utføres etter funn ved ultralydundersøkelser - uavhengig av når i svangerskapet undersøkelsen er utført. Tallene har ligget jevnt på mellom 1400 og 1500 undersøkelser årlig, men med en tydelig økning fra 2022 til 2023 på 27 prosent (fra 1528 til 1943 undersøkelser). Denne økningen skyldes trolig at flere gravide i samme periode gjennomgikk ultralydundersøkelse. Fagmiljøet peker på at økt bruk av ultralyd fører til flere funn, samtidig som investering i nytt og bedre ultralydutstyr har gjort det mulig å oppdage flere avvik.

I 2023 skyldtes 56 prosent av henvisningene til fostermedisinsk senter funn ved ultralydundersøkelse. Til sammenligning var funn på NIPT for trisomi årsak i under 4 prosent av henvisningene. Dette understreker ultralydens sentrale rolle i svangerskapsomsorgen.

Den nest største andelen av undersøkelsene foretatt ved fostermedisinske avdelinger er undersøkelser hvor gravide/par er henvist til fosterdiagnostikk pga. kjent risiko for å få et foster eller barn med alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik, eller fordi den gravide/paret tidligere har fått et foster eller barn med alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik. Antall undersøkelser på bakgrunn av

¹⁴⁵ SETT INN REF. TIL FHI, eller til annet sted i rapporten hvor dette omtales.

¹⁴⁶ 32 prosent nedgang i andel gravide som har fått utført fostervannsprøve i perioden 2015- 2023

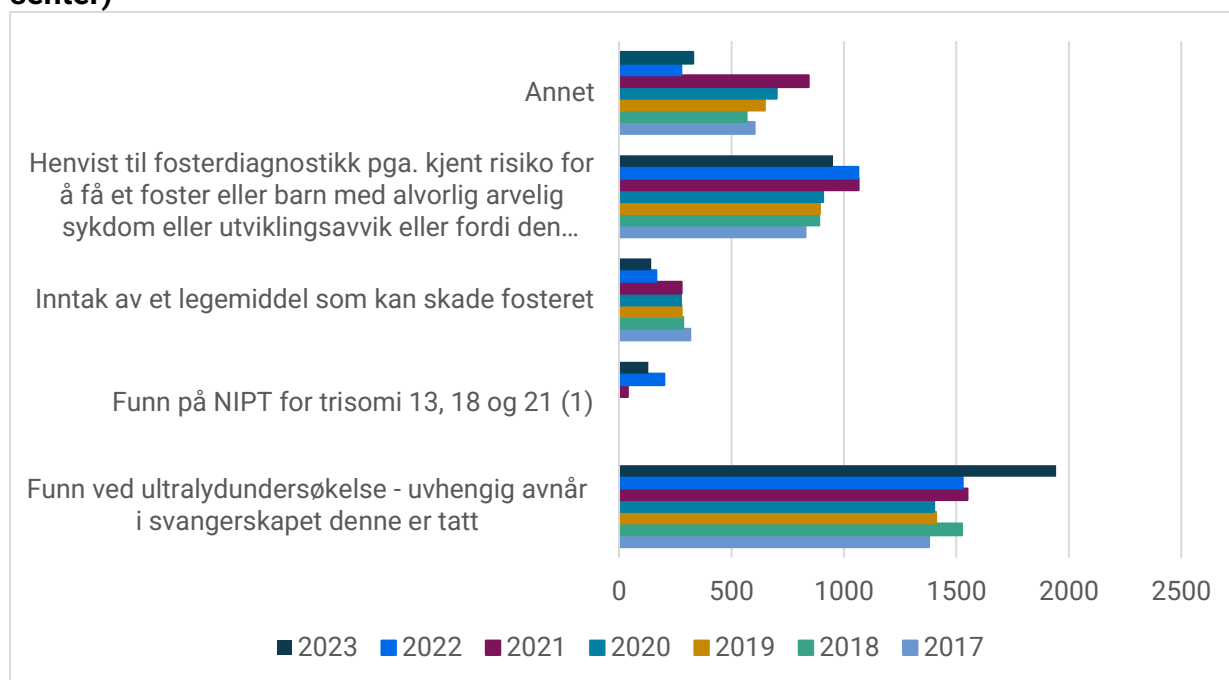
denne indikasjonen, har holdt seg relativt stabilt på mellom 800 og 1000 undersøkelser årlig. Virksomhetene oppgir at flere i denne gruppen henvises for sykdommer/tilstander som kunne gitt grunnlag for preimplantasjons-genetisk testing (PGD/PGT). Dette kan tyde på at tilbudet om PGD ikke er godt nok kjent blant foreldre som tidligere har fått barn med alvorlig arvelig sykdom, eller blant personer som selv er påvist som bærere av slik sykdom.

Den tredje største gruppen er pasienter som henvises på "annen indikasjon". Indikasjonsgruppen "annet" er sammensatt, og omfatter blant annet kompliserte flerlinggraviditeter, undersøkelser basert på observasjoner i svangerskapet, som veksthemming hos fosteret, eller mulig familiær risiko for alvorlig sykdom –som ikke er tilstrekkelig utredet til å rapporteres på indikasjonen alvorlig arvelig sykdom.

Antall fosterdiagnostiske undersøkelser foretatt etter funn på NIPT for trisomi 13, 18 eller 21, representerer en relativt liten andel av henvisningene. Dette til tross for at det tilbys en stor gruppe gravide (alle over 35 år).

Antallet gravide som har fått tilbud om fosterdiagnostikk på såkalt "sosial indikasjon" – det vil si der den gravide og eventuelt partneren er i en svært vanskelig livssituasjon og mener de ikke ville klare belastningen ved å få et barn med alvorlig sykdom eller tilstand – har i perioden 2017 til 2020 ligget på omtrent 100 tilfeller årlig. I denne perioden ble tilbudet gitt ved fostermedisinske sentre. Fra og med 2021 har denne gruppen gravide fått tilbud om fosterdiagnostikk ved sitt lokale helseforetak. Tilbudet omfatter tidlig ultralyd, som tilbys alle gravide, og eventuelt NIPT. Helsedirektoratet har ikke tilgjengelig statistikk for denne gruppen etter omleggingen av tjenesten.

Figur 5-9 Årsak til at det ble utført fosterdiagnostikk (data fra fostermedisinske senter)



Forklaring til figuren: Figuren viser totalt antall henvisninger av gravide til fostermedisinske senter, fordelt på ulike henvisningsårsaker.

5.5 Utvikling og konsekvenser av Stortingets vedtak – offentlig tilbud

I utredningen om implementering av Stortingets vedtak fra mai 2020 pekte Helsedirektoratet blant annet på at:

- Helsepersonell som skulle foreta ultralydundersøkelsene burde gjennomgå kurs-, utdannings- og opplæringsløp som sikret at undersøkelsen som tilbys, holder høy kvalitet. Implementering av tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester og tilbud om NIPT for trisomi forutsatte tilstrekkelig bemanning og kompetanse.
- Innføringen av et offentlig tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester til alle gravide og utvidet tilbud om NIPT for trisomi måtte skje på en måte som sikret at kvinnens autonomi og valg ble respektert gjennom hele svangerskapet. Psykososiale støtteordninger i svangerskapsomsorgen burde styrkes.
- Tilstrekkelig tilgang på kompetent helsepersonell ville være avgjørende for å kunne implementere tilbudet. Helsedirektoratet viste blant annet til at det allerede var mangel på jordmødre i den offentlige helsetjenesten, både i kommunal- og sykehussektor. Rekrutteringen av spesialister innen

kvinnesykdommer og fødselsomsorg (heretter gynekologer) var bekymringsfull flere steder i landet.

- Det nye tilbudet burde innføres på en måte som reduserte risikoen for at andre pasientgrupper ble skadelidende. Det ville være uheldig om en omdisponering av for eksempel fastlege-, jordmor- og/eller gynekologressurser svekket helsetilbudet til andre pasientgrupper som også er avhengige av disse spesialistgruppenes kompetanse for å ha et godt og faglig forsvarlig helsetilbud.

5.5.1 Etablering av tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11 til 13 og NIPT for trisomi ved offentlige helseforetak

Helsedirektoratet anbefalte at det offentlige tilbudet om ultralydundersøkelser i uke 11 til 14 og NIPT for trisomi ble etablert ved virksomheter og sykehus som utfører ultralydundersøkelsen i uke 17 til 19.

I november 2021 ble de første offentlige helseforetakene (lokalsykehus uten fostermedisinsk avdeling) godkjent for fosterdiagnostikk. Den første private virksomheten ble godkjent for NIPT for trisomi i august 2021.

Grunnen til at det tok tid fra Stortinget vedtok endringer til nytt tilbud kunne iverksettes, var bl.a. at det var behov for å utrede hvordan de nye tilbudene skulle implementeres, hva innholdet i ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14 skulle være, og krav til kompetanse.

For de offentlige helseforetakene tok det noe tid fra godkjenning, til de kunne gi et tilbud med tidlig ultralyd til alle gravide og NIPT for trisomi til gravide over 35 år eller med spesiell indikasjon. De måtte bl.a. bygge opp kapasitet og kompetanse til å håndtere en dobling i antall ultralydundersøkelser av gravide.

Flere helseforetak valgte å ha en gradvis innfasing av tilbudet om tidlig ultralyd til de gravide. Tilbud til de gravide ble ved flere virksomheter etablert stegvis i løpet av 2021, ved først å tilby undersøkelsen til alle gravide som var eldre enn 35 år ved termin, i tillegg til gravide med spesiell indikasjon.

I dag er 19 helseforetak godkjent for ultralyd i uke 11 til 14 og NIPT for trisomi. Enkelte av helseforetakene har tilbud ved flere underliggende enheter, for eksempel har Nordlandssykehuset tilbud i Bodø, Lofoten (Gravdal) og Vesterålen (Stokmarknes), mens Sørlandet sykehus HF har tilbud i Kristiansand, Arendal og Flekkefjord.

I tillegg har de fem fostermedisinske senterne dette tilbudet.

5.5.2 Godkjenning av virksomhetene, krav til kompetanse, analyse av NIPT mv.¹⁴⁷

Godkjenning for å tilby/utføre ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 og NIPT for trisomi gis på helseforetaksnivå (ikke til den enkelte enheten som utfører undersøkelsen). Et helseforetak (HF) kan altså ha flere sykehus eller enheter som utfører oppgaven, men bare én godkjenning.

Ettersom fosterdiagnostikk er spesialisthelsetjeneste, stiller direktoratet krav om at HF-et må ha en gynekolog med nødvendig kompetanse om ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14 og NIPT for trisomi som er medisinsk ansvarlig for HF-ets tilbud. Sykehus eller enhet under et godkjent HF kan tilby ultralydundersøkelsen hvis det har minst en gynekolog med relevant ultralydkompetanse.

Dersom HF-et ivaretar deler av tilbudet gjennom avtalespesialister, må avtalespesialisten også forholde seg til gynekolog med det medisinske ansvaret for tilbudet.

Rapporteringsplikten etter bioteknologiloven § 7-2 ligger til HF-et.

Analyser av NIPT foregår ved medisinsk-genetisk laboratorium knyttet til en godkjent medisinsk-genetisk avdeling ved et universitetssykehus (Haukeland universitetssjukehus, Oslo universitetssykehus, St. Olavs hospital og Universitetssykehuset Nord-Norge). Alle de offentlige laboratoriene bruker Illuminas Veriseq V2¹⁴⁸ for analyse av NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Veriseq V2 er basert på ikke-målrettet genomsekvensering av cellefritt DNA i den gravides blod. Testen er validert for mer enn trisomi 13, 18 og 21, men disse dataene hentes ikke ut fra analysene per i dag. Fagmiljøene understreker at denne testen ikke er diagnostisk, og at eventuelle funn må følges opp med invasiv prøve.

5.5.3 Virksomhetenes erfaringer med innføringen av tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11 til 13 og NIPT for trisomi for gravide over 35

I dette avsnittet belyses erfaringer med innføringen av tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11 til 13 og NIPT for trisomi til gravide over 35 år, og konsekvenser for de offentlige helseforetakene. Dette omfatter både de

¹⁴⁷ [Fosterdiagnostikk - informasjon om regelverk, virksomhetsgodkjenning og oversikt over godkjente virksomheter - Helsedirektoratet](#)

¹⁴⁸ [VeriSeq NIPT Solution v2 | Comprehensive and reliable NIPT solution](#). Metoden kan oppdage andre typer kromosomforandringer enn trisomi 13, 18 og 21, inkludert delesjoner over en viss størrelse, og kan også avklare fosteret kjønn. Analysene utføres slik at denne informasjonen ikke trekkes ut.

fostermedisinske avdelingene – som tidligere utførte alle fosterdiagnostiske undersøkelser for gravide med indikasjon, og de lokale HF-ene som nå har fått ansvaret for tidlig ultralyd til alle gravide og NIPT for trisomi til gravide over 35 år. Utvikling og bruk av dette tilbudet er belyst i kap. 5.4.

Data innsamlet i en kartleggingsundersøkelse utført i forbindelse med evalueringen¹⁴⁹, viser at endringene i 2020 har hatt konsekvenser for drift, personell og kompetanse ved alle de offentlige HF-ene og de fostermedisinske avdelingene.

Overordnet vurdering av konsekvensene:

Flere virksomheter fremhever at innføringen av tidlig ultralyd og NIPT for trisomi har styrket svangerskapsomsorgen, og at tilbudet har fått bred oppslutning blant gravide. Samtidig løftes det frem bekymring for at tilbudet innebærer betydelig ressursbruk på en gruppe kvinner som i hovedsak er friske.

Innføringen har medført økt arbeidsmengde og behov for investering i nytt utstyr. Både ved lokalsykehus og universitetssykehus rapporteres det om at innføringen av tidlig ultralyd har gått ut over andre tilbud i svangerskapsomsorgen. Særlig trekkes ferieperioder frem som en utfordring. Det fremheves at tilbudet ble innført uten øremerket finansiering, og at dette flere steder har bidratt til ressursknapphet, mangel på tilstrekkelig undersøkelsesutstyr eller infrastruktur.

I tillegg påpekes det at flere ultralydundersøkelser også medfører flere funn, noe som ofte fører til lengre utredningsforløp og et økt behov for informasjon og rådgivning.

Oppslutning om tilbudet

De fleste gravide takker ja til tidlig ultralyd og NIPT for trisomi, fra 80 til 100 prosent av de gravide oppgis å takke ja til tilbudet ved det lokale helseforetaket. Enkelte virksomheter oppgir at det forekommer helt unntaksvis at gravide ikke ønsker disse undersøkelsene.

Data (figur 5-2) viser at anslagsvis én av ti gravide likevel ikke får utført noen form for fosterdiagnostikk i løpet av svangerskapet. Fagmiljøet oppgir at dette trolig omfatter gravide som ikke er klar over at de er gravide tidsnok til å få utført en ultralydundersøkelse innen uke 14, gravide som det ikke har vært kapasitet til å undersøke, for eksempel grunnet ferieavvikling, samt enkelte flyktninger som ankommer for sent i svangerskapet. Enkelte gravide ønsker heller ikke den fosterdiagnostiske delen av undersøkelsen.

¹⁴⁹ Kartleggingsundersøkelse utført av Helsedirektoratet desember 2024 – januar 2025. 14 av 19 HF godkjent for ultralydundersøkelse i uke 12–14 + NIPT har svart på undersøkelsen, hvorav flere rapporterer for flere underliggende enheter. 5 av 5 universitetssykehus med fostermedisinske avdelinger har svart på undersøkelsen.

Jordmorressurser:

Alle de fem universitetssykehusene og 12 av 15 respondenter fra lokalsykehus oppgir at det har vært behov for å ansette flere jordmødre med ultralydkompetanse etter innføringen av tidlig ultralyd til alle gravide og NIPT for trisomi for gravide over 35 år.

For eksempel melder Kvinneklinikken ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN Tromsø/Harstad/Narvik) at:

Behovet for ultralydjordmor har økt med mer enn 100 prosent da pasientgruppen som velger å takke ja til ultralydundersøkelser er (mer) enn doblet. Behovet har vært større enn det sykehusene har evnet å rekruttere /utdanne. Rekrutteringen har vært vanskelig ved alle sykehusene da det er mangel på jordmødre med denne kompetansen. I tillegg har flere av jordmødre som innehar ultralydkompetanse sluttet i sine stillinger ved sykehuset. Rekrutteringen har vært vanskeligst ved UNN Tromsø. Ved UNN Tromsø har det vært et behov for å øke årsverk for ultralydjordmor fra 2,4 (som var utg. punkt i 2020) til 4 årsverk. Dessverre har man ikke greid å rekruttere personell som tilfredsstiller det økte behovet. Ved UNN Narvik har hatt behov for å øke fra 0,5 til 0,8. UNN Harstad har hatt behov for å øke fra 0,8 til 1 årsverk.

Flere steder er behovet for jordmorressurser løst ved å øke stillingsandeler, andre har fått ansatt ultralydjordmor.

Helgelandssykehuset rapporterer: *Det bemerkes at det ikke førte med ekstra midler til økte stillinger ved innføringen. Det har vært behov for å øke stillingsandelene til ultralydjordmødrene, så dette er gjennomført. Det har ikke vært økning i den totale bemanningen av jordmødre, men det går ut over andre oppgaver.*

NLSH-Vesterålen rapportere: *Vi har aldri hatt UL-jordmor (som har vært ønskelig å få på plass i flere år), men har f.o.m. i år fått 1 i utdanning.*

I tillegg til økt behov for ressurser, beskrives det at ultralydjordmødre har fått mindre tid til andre oppgaver, som kontaktjordmor og kompetansebygging.

En virksomhet beskriver dette slik: *Pasientbehandling har vært prioritert ivaretatt. Imidlertid er jordmødre med ultralydkompetanse som tidligere var ansatt i kombinerte stillinger (både på poliklinikk som Ul jordmor og i fødeavdelingen) trukket ut av arbeidet ved fødeavdelingene for å jobbe større del av tiden på fødepoliklinikken med ultralyd. Dette har gjort at det har vært vanskeligere å dekke bemanning i fødeavdelingen (...) Både leger og jordmødre har i perioder avholdt kveldspoliklinikk for å kunne opprettholde pasienttilbudet om tidlig ultralyd.*

Gynekologer:

Tre av fem universitetssykehus og omtrent ett av tre lokalsykehus oppgir at det har vært behov for å ansette flere gynekologer etter innføringen av tidlig ultralyd til alle gravide og NIPT for trisomi for gravide over 35 år.

I helseforetak hvor det ikke er ansatt flere leger, har gynekologene ved sykehuset måttet tilegne seg nye oppgaver, som å utføre tidlig ultralyd. Dette opplyses å gå på bekostning av andre oppgaver, som gynekologiske konsultasjoner og at dette har ført til økte ventelister.

En virksomhet uttrykker det slik: *Det har blitt lenger venteliste for gyn pasienter. Ifølge veileder i fødselshjelp bør høyrisikogravide som f. eks MCDA¹⁵⁰ tvillinger undersøkes av gynekolog med ekstra kompetanse i Doppler. Vi er 3 leger med denne kompetansen. Men for å opprettholde tilbudet med tidlig ultralyd har 2 av disse legene ofte hatt pasienter med tidlig ultralyd, mens høyrisikopasienter har blitt undersøkt av leger uten spesialkompetanse i Doppler. Dette er eksempel på feil bruk av ressurser.*

Andre steder er behovet for gynekologer forsøkt løst gjennom ekstravakter og omorganisering av drift. Én virksomhet forteller at de ikke har ansatt flere leger etter innføringen av det nye tilbudet, men at de "har måttet kjøre kveldspoliklinikk på gyn for å få tatt unna ventelister som hoper seg opp på grunn av ultralyd."

Utstyr og infrastruktur – lokalt HF og fostermedisinske avdelinger

Både lokale helseforetak og fostermedisinske avdelinger har i forbindelse med innføringen av tidlig ultralyd gjort flere investeringer i nytt utstyr, som ultralydmaskiner, prober og bildebehandlingsprogramvare. Samtidig er det fortsatt mangler knyttet til digital registrering og rapportering av undersøkelsene, noe flere peker på som et behov fremover. Økt pasientvolum har også ført til utfordringer med areal og kapasitet. Midlertidige løsninger for plassmangel beskrives som utilstrekkelige i møte med den økte etterspørselen.

Påvirkning fra private aktører:

Stortingets vedtak i 2020 åpnet for at NIPT for trisomi kan tilbys også ved private virksomheter. Flere helseforetak rapporterer at dette ikke har hatt konsekvenser for deres drift, særlig i områder hvor det ikke finnes etablerte private tilbydere, som nord for Tromsø.

Samtidig peker enkelte helseforetak på at kvinner i noen tilfeller får utført NIPT privat før de møter til offentlig undersøkelse, noe som kan føre til at samme test gjøres dobbelt.

Det rapporteres også om ulik erfaring med henvisninger fra private aktører. Noen helseforetak opplever økt henvisningsvolum fra private klinikker, særlig ved uklare eller usikre funn. Andre mener at kvaliteten på de private resultatene har bedret seg, og at det nå er færre uklare funn sammenlignet med da slike tester ble gjort av ulike virksomheter i utlandet.

¹⁵⁰ Eneggede tvillinger som deler morkake, men ligger i separate fostersekker, noe som gir høyere risiko for komplikasjoner i svangerskapet

Noen foretak peker også på utfordringer knyttet til kompetanse. Enkelte peker på at erfarne medarbeidere har blitt rekruttert til private klinikker, samt at det har blitt vanskeligere å rekruttere og beholde nytt personell.

5.6 Informasjon til gravide i forbindelse med ultralydundersøkelser og NIPT

Helsedirektoratet har utviklet informasjon til leger og jordmødre for å gi dem et godt grunnlag for å gi informasjon og veilede gravide om tilbudet. Informasjon til helsepersonell ligger på direktoratets nettsider¹⁵¹. Helsedirektoratet har også oppdatert informasjon om fosterdiagnostikk på Helsenorge.no. Denne informasjonen foreligger på 11 språk.¹⁵² Oslo universitetssykehus laget en animasjonsfilm om fosterdiagnostikk, hvor tilbudet om ultralyd i uke 11 til 14 og NIPT for trisomi er grundig beskrevet. Det kan være behov for å oppdatere denne filmen når ny abortlov trer i kraft.

5.6.1 Fagmiljøenes erfaringer

Representanter fra fagmiljøet erfarer at det er stor variasjon i hvor godt forberedt gravide er når de møter til fosterdiagnostiske undersøkelser. Noen gravide er ikke klar over at undersøkelsene er frivillige eller vet lite om hva som skal undersøkes, mens andre har satt seg grundig inn i tilgjengelig informasjon og forberedt spørsmål. Behovet for informasjon er individuelt og avhenger både av typen undersøkelse og bakgrunnen for at den gjennomføres.

Selv om helsepersonell kan gi medisinsk informasjon når resultater foreligger, oppstår det ofte behov for ytterligere veiledning, inkludert vurdering av sosiale konsekvenser, noe som krever bredere kompetanse. Enkelte helseforetak, som Oslo universitetssykehus, har etablert tilbud om slik oppfølging.

Fagmiljøene har også reist spørsmål om kvaliteten på informasjonen gravide får om fosterdiagnostikk ved svangerskapskontroller i den kommunale helse- og omsorgstjenesten. Særlig påpekes det at første konsultasjon omfatter svært mange temaer, og at kunnskapen om fosterdiagnostikk kan variere blant helsepersonell. Det er blant annet fremmet forslag om å utvikle nettkurs for helsepersonell i primærhelsetjenesten for å styrke informasjonen som gis.

¹⁵¹ [Informasjon om fosterdiagnostikk til helsepersonell i svangerskapsomsorgen i den kommunale helse- og omsorgstjenesten - Helsedirektoratet](#)

¹⁵² [Fosterdiagnostikk - Helsenorge](#)

5.6.2 Brukerorganisasjonenes erfaringer

Brukerorganisasjonene gir uttrykk for at ikke alle gravide har fått tilstrekkelig informasjon om at ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 er et tilbud til alle eller om at gravide som er 35 år eller eldre ved termin, kan få tilbud om NIPT. De påpeker at det er viktig at informasjonen som gis om tilbudet, forbereder de gravide på hva undersøkelsen kan avdekke eller indikere, og at informasjonen bør legges til rette for refleksjon. Det stilles også spørsmål ved om brukerorganisasjonene har vært involvert i utviklingen av informasjonsmateriellet.

Brukerorganisasjonene understreker at mange gravide ikke er klar over at fosterdiagnostiske undersøkelser ikke alltid gir sikre svar, og at det kan ta tid før eventuelle funn bekreftes eller avkreftes. Ideelt sett bør det tilbys oppfølging i etterkant dersom undersøkelsen gir funn, men brukere opplever at slik oppfølging ikke er rutine ved alle helseforetak.

Representanter fra brukerorganisasjonene har lagt særlig vekt på følgende:

- Det er behov for balansert informasjon både før og etter undersøkelsen, blant annet for å dempe usikkerhet.
- Ved funn er det viktig å få balansert informasjon om hvordan det er å leve med sykdommen, hva kommunen kan bidra med. Veiledning fra sosionom kan være ønskelig, det kan være behov for tverrfaglig kompetanse.
- Det er behov for å styrke informasjonen som gis i den kommunale svangerskapsomsorgen.
- Brukerrepresentantene har gitt konkrete forslag til hvordan informasjonen kan forbedres, blant annet:
 - Utvikling av en ny animasjonsfilm som viser forløpet ved funn.
 - Oppdatering av informasjonen om abort på Helsenorge.no, og det bør også være informasjon om seinabort etter funn på fosterdiagnostikk.
 - Utvikling av e-læringskurs om fosterdiagnostikk for gravide, som supplement til eksisterende informasjon på Helsenorge.no.

5.6.3 Utdanning av jordmødre ved NTNU

Virksomheter som skal tilby fosterdiagnostikk med ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 må ha godkjenning etter bioteknologiloven. Helsedirektoratet stiller krav til kompetanse ved virksomheten og hos helsepersonell som skal utføre undersøkelsen. Det er en forutsetning at jordmødre og gynekologer som skal utføre undersøkelsen har nødvendig kompetanse til å gjøre den slik det er anbefalt. Det er viktig både for å utnytte potensialet i undersøkelsen, og for å unngå feilvurderinger, som kan være svært belastende for den gravide. Helsedirektoratet har anbefalt at

videreutdanning av jordmødre for å utføre ultralyd i svangerskapsuke 11 til 14 følger et utdanningsopplegg med tilsvarende innhold som det som i dag gis ved NTNU.

Fra 2021 har NTNU hatt kurs i ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 for jordmødre med videreutdanning for ultralydundersøkelser i svangerskapsomsorgen.

Tabell 5-1 Antall ultralydjordmødre som har fullført kurs i Første trimester ultralyd¹⁵³

Semester	Antall studenter
2021 vår	49
2021 Høst	55
2022 Vår	23
2022 Høst	3
2023 Vår	8
Til sammen antall studenter	138

Forklaring til tabellen: Tallene viser jordmødre som har fullført ultralydutdanningen tidligere og som fullførte kurs i første trimester. I tillegg kommer de som går ultralydutdanningen. De deltok på kursene, men er ikke regnet med. Fra 2024 regner en med at alle som har videreutdanning i ultralyd også har kompetanse til å utføre første trimester ultralyd.

Fra og med januar 2024 er 1. trimester en del av ultralydutdanningen. Alle som blir utdannet i 2024 og fremover har kompetanse som omfatter ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14.

NTNU prøver å sikre at alle sykehus har ultralydkyndig jordmor når de gjør opptak av nye studenter. Utdanningen ved NTNU har ikke tall på hvor mange av de som har gjennomført videreutdanning i ultralyd som faktisk jobber på offentlig sykehus og om de jobber med ultralyd.

Helsedirektoratet har mottatt informasjon om at det er planer om å utvikle ultralydutdanningen for jordmødre ved NTNU fra 2026¹⁵⁴. Helsedirektoratet vil påpeke at dersom en ønsker å opprettholde et tilbud om ultralydundersøkelser i svangerskapet med god kvalitet, er det en stor fordel at det finnes et standardisert utdanningsløp. Pr. i dag er det kun NTNU som har et systematisk og oppdatert, kvalitetssikret tilbud om utdanning i ultralyd for jordmødre. Dersom dette tilbudet

¹⁵³ Kilde: Tove A. Fargerli, St. Olavs hospital

¹⁵⁴ Helsedirektoratet har mottatt informasjon i saken som er oversendt til HOD

legges ned, vil det ta tid å bygge opp tilsvarende utdanningstilbud i regionene. En slik løsning kan også gi uønsket geografisk variasjon.

5.7 Status for tilbudet om NIPT for trisomi ved private virksomheter

I forbindelse med endringene i bioteknologiloven i 2020 fattet flertallet et anmodningsvedtak vedtak om å be regjeringen sørge for at non-invasiv prenatal test (NIPT) blir tillatt å utføre for alle gravide¹⁵⁵. Stortinget ga føringer for tilbudet: (...) *Flertallet ønsker at private aktører som tilbyr NIPT mot egenbetaling i Norge, i likhet med offentlige aktører, må følge vilkårene for samtykke, informasjon og genetisk veiledning som angitt i §§ 4-3 og 4-4.*

Flertallet viser til at Helsedirektoratet i sin vurdering av om en virksomhet skal godkjennes, må legge vekt på om virksomheten har nødvendig kompetanse til å veilede og ivareta den gravide. Virksomheten må ha kompetanse på ultralydundersøkelse, siden NIPT ikke gir mening hvis det ikke er undersøkt hvor mange fostre det er, og at det er liv. Virksomheten skal gi tilbakemelding til kvinnen om resultatet, og hun skal også ha god oppfølging og veiledning hvis resultatet setter henne i en vanskelig situasjon.

Flertallet mener at aktører som ønsker å tilby NIPT, kan godkjennes etter § 7-1 så lenge de oppfyller vilkårene i bioteknologiloven §§ 4-3 og 4-4, og at dette blir lagt til grunn for ny praksis umiddelbart etter at loven er sanksjonert i statsråd (...)

Helsedirektoratet utredet kvalitets- og kompetansekrav for det private tilbudet som en del av oppdraget med å implementere de andre Stortingsvedtakene om ultralyd og NIPT¹⁵⁶. Helsedirektoratet anbefalte at "(...) Kvalitetskrav til NIPT-analysene som tilbys i privat helsetjeneste vil være de samme som for tilbudet i den offentlige helsetjenesten: analysen må ha høy sensitivitet og spesifisitet, og utføres på et tidspunkt i svangerskapet der det er tilstrekkelig mengde fritt foster-DNA i den gravides blod. Blodprøve til NIPT for trisomi 13, 18 og 21 kan tas fra uke 10+0 i svangerskapet.

Før det tas blodprøve til NIPT, må det gjøres en ultralydundersøkelse for å bekrefte at fosteret lever, avklare antall fostre og bestemme svangerskapets lengde. Det er nødvendig å datere svangerskapet for å sikre at blodprøven til NIPT ikke tas for tidlig. Denne ultralydundersøkelsen anses ikke som fosterdiagnostikk."

Våren 2021 utredet og etablerte Helsedirektoratet en godkjenningsordning for private virksomheter som ønsker å tilby NIPT for trisomi 13, 18 og 21.

¹⁵⁵ [Sak - stortinget.no](https://www.stortinget.no) se vedtak 620.

¹⁵⁶ [Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester.pdf](#)

5.7.1 Krav til private virksomheter

De private virksomhetene har til nå kun fått godkjenning for å analysere for trisomi 13, 18 og 21. De kan ikke utføre NIPT for å undersøke eller få opplysninger om fosterets kjønn. Helsedirektoratet stiller en rekke krav til kvalitet og kompetanse ved private virksomheter som ønsker å tilby NIPT slik at gravide som oppsøker disse får et tilbud av god kvalitet. Det settes også vilkår om at virksomheten må melde om vesentlige endringer i driften, for eksempel ny medisinsk ansvarlig eller endringer knyttet til laboratoriene som analyserer prøvene¹⁵⁷.

Faktaboks 5-2: Krav til virksomhetene som skal tilby NIPT

- Virksomheten må ha en gynekolog med relevant kompetanse som er medisinsk ansvarlig for tilbud om fosterdiagnostikk med NIPT.
- Virksomheten må ha en gynekolog eller jordmor som gir informasjon og veiledning, og utfører ultralydundersøkelse.
 - Gynekolog/jordmor må ha følgende kompetanse:
 - må kunne utføre en ultralydundersøkelse i første trimester for å avklare antall fostre, bestemme fosterets alder og bekrefte at fosteret lever
 - må kunne gi nødvendig informasjon og veiledning om eventuelle funn, inkl. hva slags oppfølging som er anbefalt
- Virksomheter som søker om godkjenning, må sørge for at analyser av prøvene foregår ved et laboratorium som har nødvendig kompetanse og som kan tilby analyser med høy sensitivitet og spesifisitet. Virksomheten må ha en avtale med laboratoriet, hvor det framgår at:
 - Blodprøvene bare analyseres for trisomi 13, 18 og 21
 - Eventuell overskuddsinformasjon slettes etter at analysene er utført og beskrevet i svarrapport
 - Eventuelt restmateriale destrueres når analysen er utført. Den gravide skal få informasjon om hvor prøven analyseres. Hvis analysen skjer utenfor EU/EØS må virksomheten redegjøre for hvordan kravene i GDPR ivaretas, og det må også framgå av avtalen med laboratoriet.
- For å sikre god veiledning til gravide, bør virksomheten som søker om godkjenning også ha tilknyttet medisinsk-genetisk kompetanse. Dette er også en nødvendig forutsetning for å kunne vurdere kvalitet av NIPT-testen som tilbys av laboratoriet.

¹⁵⁷ Se [Fosterdiagnostikk - informasjon om regelverk, virksomhetsgodkjenning og oversikt over godkjente virksomheter - Helsedirektoratet](#) og [Om godkjenningsordning for private virksomheter som skal tilby NIPT - april 2021.pdf](#)

5.7.2 Utvikling i tilbudet om NIPT for trisomi ved private virksomheter

Den første private virksomheten fikk godkjenning til å gjennomføre NIPT for trisomi 13, 18 og 21 i august 2021. Per mars 2025 er 36 private virksomheter godkjent for NIPT¹⁵⁸. Siden enkelte av virksomhetene har avdelinger på flere lokalisasjoner, er det totalt sett et tilbud ved 54 lokalisasjoner. De fleste virksomhetene er lokalisert på det sentrale Østlandet eller i tilknytning til de største byene, med det nordligste tilbudet i Tromsø.

Det private tilbudet er ofte knyttet til medisinske sentre, mindre gynekologiske virksomheter eller virksomheter som tilbyr assistert befruktning. De fleste private virksomhetene er i dag knyttet til et kommersielt foretak som organiserer opplæring og informasjon, analyse av prøvene og som har tilgjengelig medisinsk ekspertise. Prøvene analyseres innen EU.

Omfanget av analyser ved den enkelte virksomhet er oftest relativt lavt, med en median på 22 analyser utført i 2023. Virksomheten som utførte det høyeste antallet analyser utførte 496 analyser, mens en rekke virksomheter kun utfører et fåtall analyser årlig.

Totalt antall NIPT-undersøkelser utført privat i denne perioden var hhv. 926, 2546 og 2390 undersøkelser i perioden 2021 til 2023.

¹⁵⁸ Se oversikt her: [Fosterdiagnostikk - informasjon om regelverk, virksomhetsgodkjenning og oversikt over godkjente virksomheter - Helsedirektoratet](#)

Figur 5-10 Utvikling i det private tilbudet med NIPT for trisomi

	2021	2022	2023
Minst	1	2	2
Median	5	24	21,5
Høyest	295	568	496

Forklaring til figuren: **a)** Kumulativ utvikling i antall private virksomheter godkjent for NIPT for trisomier i perioden 2021–2025. Dersom en virksomhet har flere lokalisasjoner (f.eks. i ulike byer), er alle lokalisasjoner inkludert i tellingen. **b)** Geografisk fordeling av private virksomheter godkjent for NIPT per mars 2025. Størrelsen på sirklene angir tettheten av virksomheter på hvert sted. **c)** Antall NIPT-undersøkelser utført ved hver enkelt virksomhet. Figuren viser median, samt laveste og høyeste antall undersøkelser virksomhetene.

Blant gravide som undersøkes med NIPT hos private aktører, er funnraten for trisomi 0,2 prosent, slik vist figur 5-6. Dette er betydelig lavere enn funnraten ved NIPT utført i det offentlige (1,3 prosent). Årsakene til dette er at populasjonen av gravide som får utført NIPT offentlig og privat er ulike: Gravide med høyest risiko for å få et foster med trisomi, for eksempel på grunn av alder eller annen indikasjon, får utført NIPT gratis i det offentlige, mens gravide med lavere risiko ikke har dette tilbudet. Årsaken til denne forskjellen er dermed ikke kvaliteten på analysene som benyttes.

Et flertall av de private virksomhetene som er godkjent for NIPT har avtale med Eddalabs¹⁵⁹ i Sverige om analyser av prøvene. Tidligere ble alle prøvene analysert ved et laboratorium i Sverige som benyttet en målrettet NIPT-analyse (Roche Harmony¹⁶⁰). Nå gjøres analysen også i Barcelona ved hjelp av Illumina Veriseq V2¹⁶¹, som er basert på genomsekvensering. (Dette er den samme analysen som benyttes i den offentlige spesialisthelsetjenesten). Begge analysene kan avdekke fosterets kjønn, i tillegg til ev. kromosomavvik (Veriseq V2 i større grad enn

¹⁵⁹ [NIPT, fosterdiagnostik för gravida | Edda labs](#)

¹⁶⁰ [NIPT, fosterdiagnostik för gravida | Edda labs](#)

¹⁶¹ [VeriSeq NIPT Solution v2 | Comprehensive and reliable NIPT solution](#)

Harmony), men denne informasjonen trekkes ikke ut ved analysene siden NIPT som kan tilbys alle gravide kun er godkjent for trisomi 13, 18 og 21.

5.7.3 Vurdering av innføring av tilbud om NIPT for trisomi ved private virksomheter

Helsedirektoratet ga opprinnelig de private virksomhetene en godkjenning for ett år. Grunnen til dette var at direktoratet ønsket å ha muligheten til å vurdere og få erfaringer med tilbudet før det ble gitt mer omfattende godkjenning. Vurdering av tilbudet etter det første året ga begrenset informasjon om hvordan ordningen fungerer. Direktoratet bestemte derfor at godkjenningene kunne utvides fram til høsten 2025 (de fleste til slutten av august). I løpet av våren 2025 vil Helsedirektoratet ta stilling til om de midlertidige godkjenningene skal forlenges ytterligere, eller gjøres permanente.

Som nevnt over, har de fleste private virksomheter et samarbeid med Edda labs i Sverige. Edda labs har utviklet et informasjonssystem som kalles "NIPT-skolen" som gir den gravide informasjon om NIPT og hva testen innebærer, inkludert mulige fordeler og ulemper. Den gravide får tilgang til ved innlogging med BankId.

Tilbudet om NIPT ved private virksomheter stort sett sentrert rundt de store byene i Sør-Øst-Norge (se figur 5.11 over). Tretti av de 54 som har tilbud, er lokalisert i østlandsområdet (inkl. Porsgrunn og Lillehammer). De øvrige er mer spredt, men det er få private virksomheter i Midt- og Nord-Norge.

Helsedirektoratet kan i liten grad påvirke spredningen i det private tilbudet. Direktoratet vurderer de søknadene som kommer, og gir godkjenning til virksomheter som oppfyller de kvalitets- og kompetansekravene som stilles. I løpet av perioden har direktoratet gitt avslag på noen få søknader fordi virksomheten ikke oppfylte kravene i godkjenningsordningen.

5.7.4 Spørsmål om alternativ organisering av privat tilbud om NIPT for trisomi

Helsedirektoratet har fått spørsmål om muligheter for alternativ organisering av tilbudet om NIPT for trisomi 13, 18 og 21, i tilfeller der den gravide allerede har fått utført tidlig ultralyd (uke 11 til 14, med dokumentasjon) på sykehus, men ikke har fått tilbud om NIPT i det offentlige¹⁶². Forslaget gikk ut på at helsepersonell (for eksempel bioingeniør) kunne ta blodprøve av den gravide utenfor klinikken, for

¹⁶² Sak 24/14422 dok 12.

eksempel hjemme. Klinikken pekte på at dette kunne gi et bredere geografisk tilbud, og at det ikke ville være nødvendig å gjøre en ny ultralydundersøkelse i slike tilfeller.

Helsedirektoratet hadde tidligere uttalt at det ikke er nødvendig å gjøre ny ultralydundersøkelse før NIPT hvis den gravide nylig har fått utført fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14, og det finnes dokumentasjon fra undersøkelsen, det vil si informasjon om antall fostre, estimert fosteralder, vitalitet og avdekke ev. utviklingsavvik hos fosteret, som kan til å ikke tilby NIPT.

Direktoratet uttalte at en slik organisering kunne være mulig, men virksomhetene må fortsatt oppfylle alle krav i godkjenningsordningen for private virksomheter, og må ha kompetanse til å veilede den gravide og utføre ultralydundersøkelse i forkant.

Direktoratet stilte blant annet krav om at virksomhetene skulle ha en skriftlig samarbeidsavtale med helsepersonell som tar blodprøver, dersom dette personellet ikke er ansatt i virksomheten. Det ble også stilt krav om at virksomheten har etablerte rutiner for det arbeidet samarbeidspartneren eventuelt skal utføre. Øvrige krav til informasjon og veiledning som følger av godkjenningsordningen for private virksomheter, må også være oppfylt. Virksomheter som ønsker å etablere et slikt tilbud, må søke om godkjenning og legge frem nødvendig dokumentasjon som viser at kravene er oppfylt.

Direktoratet pekte på at virksomhetene som tilbyr fosterdiagnostikk med NIPT skal kunne gi et helhetlig og forsvarlig tilbud til den gravide. Godkjenningsordningen er derfor lagt opp slik at virksomheten må ha ultralydkompetent helsepersonell og en medisinsk ansvarlig gynekolog, og dette kravet vil gjelde for alle virksomheter som ønsker godkjenning for å tilby NIPT for trisomi.

5.7.5 Mulighet for privat tilbud om fosterdiagnostikk med ultralydundersøkelse i uke 11 til 14

Helsedirektoratet har hittil ikke godkjent noen private virksomheter for å tilby fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14. Vi har imidlertid mottatt forespørsler om hva som kreves for å oppnå slik godkjenning.

Utredning og etablering av en godkjenningsordning for private virksomheter som ønsker å tilby ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14 var ikke en del av oppdragene knyttet til implementering av Stortingets vedtak om fosterdiagnostikk fra mai 2020. Helsedirektoratet har gjort en foreløpig vurdering av hvilke krav som eventuelt bør stilles til virksomhetene, og har bedt om en avklaring fra departementet.

Departementet ga sin vurdering i januar 2025, og avklarte at søknader fra private virksomheter om godkjenning for fosterdiagnostikk med ultralydundersøkelse i uke

11 til 14 skal behandles på ordinær måte med hjemmel i bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2.

Helsedirektoratet vil fullføre vurderingen av krav til kompetanse og øvrige vilkår, og oppdatere informasjon om godkjenningsordninger for private slik at den omfatter krav og vilkår som gjelder for virksomheter som ønsker å tilby ultralydundersøkelse i uke 11 til 14. Arbeidet er blitt forsinket som følge av evalueringen av bioteknologiloven.

5.8 Kommentarer til enkelte av bestemmelsene om fosterdiagnostikk og regulering av fosterdiagnostikk

Regelverket om fosterdiagnostikk ble opprinnelig innført som et virkemiddel for å styre utviklingen i bruk av fostermedisinske metoder og ha kontroll med hvilke virksomheter som tilbyr fosterdiagnostikk. Et sentralt formål med reguleringen var å forhindre en glidning i praksis ved at fosterdiagnostikk ble tatt i bruk for testing av mindre alvorlige tilstander, normale genetiske variasjoner eller genetiske markører som kun indikerer økt risiko for fremtidig sykdom¹⁶³.

Bioteknologilovens bestemmelser om fosterdiagnostikk ble ikke endret da loven ble revidert i 2020, men Stortinget fattet vedtak om at noen fosterdiagnostiske undersøkelser i første trimester og NIPT for trisomi skulle være tilgjengelige for alle gravide som ønsker det.

Nedenfor tar vi opp problemstillinger som har blitt aktuelle på grunn av endringene i tilbudet om fosterdiagnostikk etter Stortingets vedtak i 2020. Vi gjør ikke en vurdering av om dagens samlede reguleringsregime i seg selv er hensiktsmessig eller nødvendig.

5.8.1 Er virkeområdet til lovens kapittel 4 om fosterdiagnostikk avgrenset på en hensiktsmessig måte?

Definisjon

Fosterdiagnostikk er i bioteknologiloven § 4-1 definert slik:

¹⁶³ [St.meld. nr. 14 \(2001-2002\) - regjeringen.no](#)

"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."

Lovens definisjon av fosterdiagnostikk er i dag så vid at nesten alle fosterundersøkelser likebehandles. Dette er uavhengig av om det er undersøkelser av alle gravide som ønsker tilbudet, eller om det er undersøkelser som utføres på grunnlag av ultralydfunn /at den gravide eller partner har eller er bærer av sykdomsgivende genforandringer som kan gi (alvorlig) sykdom hos det kommende barnet eller fosteret. Det er spørsmål om bioteknologilovens bestemmelser skal gjelde for alle undersøkelser, eller om lovens spesialregler rettes mot tilfeller der særlige hensyn gjør seg gjeldende.

Felles for ultralydundersøkelsene og NIPT for trisomi er at dette ikke er undersøkelser som utføres med et diagnostisk formål. Dette er fosterundersøkelser som tilbys alle gravide, uten at det er noen kjent høy sannsynlighet for at undersøkelsen vil avdekke en tilstand hos fosteret. I realiteten har undersøkelsene et "screeningformål". De kan gi informasjon som har stor betydning for graviditeten og for behovet for videre oppfølging, men er ikke i seg selv diagnostiske.

Ultralydundersøkelser

Fordi Stortingets anmodningsvedtak innebar at en ultralydundersøkelse i første trimester ville bli en del av den offentlige svangerskapsomsorgen, vurderte direktoratet i 2020 om ultralydundersøkelsen i første trimester ville være omfattet av unntaket fra fosterdiagnostikkdefinisjonen jf. § 4-1 andre ledd. Direktoratet konkluderte med at undersøkelsen ikke kom inn under unntaket, blant annet fordi undersøkelsen skulle kunne "avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret". Dette ble lagt til grunn for Helsedirektoratets videre arbeid med utredningen og for innretningen av tilbudet.

Dette innebærer at det nå er et skille mellom de to ultralydundersøkelsene som tilbys alle gravide som en del av svangerskapsomsorgen. Mens kravene om virksomhetsgodkjenning, skriftlig samtykke og de spesielle kravene til informasjon i § 4-4 gjelder ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14, gjelder ingen av disse kravene for ultralydundersøkelsen i uke 18 til 20. Dette selv om begge undersøkelsene i realiteten kan påvise eller utelukke en del utviklingsavvik hos fosteret.

Lovforarbeidene¹⁶⁴ viser at ultralydundersøkelser ble inkludert i definisjonen av fosterdiagnostikk for å beholde kontrollen med bruk av fosterdiagnostikk i

¹⁶⁴ Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) punkt 4.3.5

betydningen screening/muligheten for alle til på ethvert tidspunkt å få detaljert informasjon om fosterets arveegenskaper. Samtidig var det ikke ønskelig å innføre godkjenningskrav eller å la retningslinjene for tilgang til fosterdiagnostikk gjelde for ultralydundersøkelser i den alminnelige svangerskapsomsorgen. Derfor ble det fastsatt et unntak for disse undersøkelsene.

Ut fra hvordan ultralydteknologien har utviklet seg og hvilke egenskaper ved fosteret (anatomi, ev. avvik som er synlig på aktuelle tidspunkt) som undersøkes i de to ultralydundersøkelsene, er det ikke naturlig å skille mellom disse undersøkelsene. Begge undersøkelsene utføres på gravide med antatt normale svangerskap, samtidig som de har til formål å utelukke eller avdekke ulike tilstander hos fosteret. Det kan tilsi at undersøkelsene bør likestilles i bioteknologiloven.

NIPT for trisomier

NIPT for trisomier anses, i likhet med annen bruk av NIPT, som en fosterdiagnostisk undersøkelse jf. definisjonen i § 4-1 første ledd. Alle gravide kan få utført NIPT for trisomi 13, 18 eller 21. Sannsynligheten for å få et foster med trisomi er lav, men øker med den gravides alder. Gravide over 35 har noe høyere sannsynlighet for å få et foster med 13, 18 og 21 enn gravide i lavere aldersgrupper¹⁶⁵, men testen er heller ikke diagnostisk for denne gruppen.

NIPT for RhD

Også NIPT for RhD, som tilbys gravide som er RhD-negative for å kunne gi relevant oppfølging (profylakse) dersom fosteret er RhD-positiv, faller inn under definisjonen av fosterdiagnostikk. Undersøkelsen gjøres ikke for å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper, men for å gi den gravide forebyggende behandling for å hindre alvorlige komplikasjoner for den gravide selv og/eller fosteret. Det er derfor spørsmål om NIPT for RhD-typing av fosteret bør være omfattet av bestemmelsene i bioteknologiloven kapittel 4. Også her er det etablert en godkjenningsordning som oppfyller lovens krav, men Helsedirektoratet har ikke sett det som hensiktsmessig å innhente rapporter om disse undersøkelsene.

Begrepsbruk

Fagmiljøene har pekt på at betegnelsen "fosterdiagnostikk" tilslører at ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14 i realiteten er en "screeningundersøkelse"¹⁶⁶ (selv om undersøkelsen antakelig ikke oppfyller alle kravene som vanligvis stilles ved innføring av medisinske screeningprogrammer i

¹⁶⁵ Se for eksempel Elmerdahl Fredriksen et al (2024): [Maternal age and the risk of fetal aneuploidy: A nationwide cohort study of more than 500 000 singleton pregnancies in Denmark from 2008 to 2017 - Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica - Wiley Online Library](#)

¹⁶⁶ Se [screening – Store medisinske leksikon](#): Screening er undersøking av ei gruppe menneske for å påvise tidleg teikn på ein [sjukdom](#) eller auka risiko for sjukdom.

helsetjenesten). "Diagnostikk" kan gi inntrykk av at dette er undersøkelser som skal gjennomføres, ikke et frivillig tilbud.

Det kan være hensiktsmessig å skille bedre mellom fosterundersøkelser som faktisk er diagnostikk og som utføres på indikasjon, og fosterundersøkelser som i praksis er en "screening" fordi det tilbys alle gravide. En mulighet er å bruke forskjellige begreper om de ulike undersøkelsene. Jo mer presis ordbruk, desto enklere er det for de gravide å forstå hva slags undersøkelse det gjelder. Det kan også være relevant å skille mellom kravene til informasjon og samtykke for ulike typer undersøkelser.

Et forslag fra fagmiljøene er å omtale undersøkelsene som alle gravide får eller kan få tilbud om som screening, og undersøkelser på indikasjon som fosterdiagnostikk. Altså, ultralydscreening (uke 11 til 14 og uke 17 til 19) og screening med NIPT, men fosterdiagnostikk for de øvrige diagnostiske undersøkelsene. Dette er imidlertid vanskelig når alle undersøkelsene er definert som fosterdiagnostikk i loven.

5.8.2 Krav om skriftlig samtykke, jf. § 4-3

Bioteknologiloven § 4-3 stiller krav om skriftlig samtykke til fosterdiagnostikk. Krav om skriftlig samtykke ved fosterdiagnostikk ble innført da bioteknologiloven ble endret i 2003. I forarbeidene skriver departementet ¹⁶⁷: *"(...) I henhold til gjeldende bioteknologilov § 6-4 første ledd, som gjelder genetiske undersøkelser etter fødselen, må den som skal undersøkes som hovedregel ha avgitt skriftlig samtykke før undersøkelsen kan foretas. Bestemmelsen er ment å sikre at den som skal undersøkes virkelig ønsker undersøkelsen. Denne bestemmelsen har bred oppslutning, og departementet foreslår i foreliggende lovforslag at den videreføres. Det vises til 5.7.*

Etter departementets syn bør de samme hensyn legges til grunn i forbindelse med fosterdiagnostikk. Selv om spørsmålet om samtykke under enhver omstendighet vil være regulert av pasientrettighetsloven kap. 4, er det i forbindelse med fosterdiagnostikk særlig viktig å sikre at den som skal undersøkes virkelig ønsker å få utført undersøkelsen. Departementet foreslår på denne bakgrunn å innføre en ny bestemmelse om skriftlig samtykke før fosterdiagnostikk foretas. Dette vil gjelde uavhengig av hvilken konkret metode som benyttes, og vil derfor også gjelde ved ultralydundersøkelser når disse faller inn under definisjonen, jf. lovforslagets § 4-1. Det skriftlige samtykket bør inngå i kvinnens journal (...)"

I innstillingen om lovendringene i 2020¹⁶⁸ kommenterte komiteflertallet krav til samtykke i forbindelse med NIPT: *"Flertallet mener at aktører som ønsker å tilby NIPT, kan godkjennes etter § 7-1 så lenge de oppfyller vilkårene i bioteknologiloven §§ 4-3 og*

¹⁶⁷ [Ot.prp. nr. 64 \(2002-2003\) - regjeringen.no](#)

¹⁶⁸ [Innst. 296 L \(2019-2020\) - stortinget.no](#)

4-4, og at dette blir lagt til grunn for ny praksis umiddelbart etter at loven er sanksjonert i statsråd". Krav om skriftlig samtykke ble videreført uten nærmere kommentar.

Arbeidsgruppa for fosterdiagnostikk har diskutert kravet om skriftlig samtykke ved fosterdiagnostikk. Arbeidsgruppa pekte på at det er informasjonen som gis som er det vesentlige for at den gravide skal kunne vurdere om hun ønsker fosterdiagnostikk, ikke at samtykket er skriftlig. Skriftlig samtykke er heller ikke en garanti for at den gravide har forstått informasjonen som ble gitt. Flere pekte også på at tiden som brukes på å fylle ut samtykkeskjema, heller bør brukes på informasjon. Det er også spørsmål om gravide som skriver under på et samtykke til fosterdiagnostikk i forbindelse med ultralyd i uke 11 til 14 og evt. NIPT, forstår at undersøkelsene som skal gjennomføres ikke er diagnostikk, men en screening av nærmere bestemte kjennetegn ved fosteret.

Det er i tillegg en del praktiske problemstillinger knyttet til innhenting av skriftlig samtykke til ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 og NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Kravet vil gjelde begge undersøkelsene, i og med at de anses som fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven.

Ved en eventuell revisjon av bioteknologiloven kan det vurderes om kravet om skriftlig samtykke bør videreføres eller ikke.

5.8.3 Informasjon og genetisk veiledning, jf. § 4-4

I § 4-4 stilles det nærmere krav til informasjon og genetisk veiledning i forbindelse med fosterdiagnostikk:

"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."

I Helsedirektoratets evaluering av bioteknologiloven fra 2015 finnes en grundig gjennomgang av tilbudet om informasjon og genetisk veiledning i forbindelse med fosterdiagnostikk¹⁶⁹. I diskusjonen om flere burde få tilgang til fosterdiagnostikk ble det påpekt at dersom tilbudet om fosterdiagnostikk utvides til større grupper av befolkningen, ville det kreve endringer i hvordan informasjon og genetisk veiledning

¹⁶⁹ [Evaluering av bioteknologiloven 2015.pdf](#), se punkt 4.10

blir gitt i forbindelse med fosterdiagnostikk. Da Stortinget i 2020 vedtok å utvide tilbudet om fosterdiagnostikk ble det lagt til grunn at lovens krav til informasjon og veiledning skulle videreføres.

Utvidelsen av tilbudet om fosterdiagnostikk til alle gravide, kombinert med at ultralydundersøkelsen i uke 11 til 14 anses som en fosterdiagnostisk undersøkelse, innebærer at loven stiller særlige og omfattende informasjonskrav forut for undersøkelser som er et allment tilgjengelig tilbud. Loven krever at det skal gis informasjon også om forhold som det er lav sannsynlighet for at vil inntreffe når undersøkelsen utføres på presumptivt friske gravide.

Før en undersøkelse skal det i henhold til loven gis informasjon om risiko. Det er ingen risiko forbundet med gjennomføring av de fleste fosterdiagnostiske undersøkelser.

Før undersøkelsen skal det også gis informasjon om hva undersøkelsen kan avdekke, og om konsekvensene av dette for ulike parter. Også dette informasjonskravet bærer preg av å være utformet for diagnostiske undersøkelser eller undersøkelser som gjennomføres på grunnlag av funn på tidligere ultralyd, NIPT eller DNA-funn hos den gravide eller partneren. Behovet for informasjon vil være individuelt ut fra den gravides situasjon og må også tilpasses undersøkelsen som skal utføres.

Ved "mistanke om genetisk sykdom" skal det i henhold til bestemmelsen gis genetisk veiledning. I tilfeller der det foreligger en kjent risiko for å få et foster med en arvelig sykdom har ofte den gravide eller partner allerede fått genetisk veiledning før graviditet. Informasjonen de har fått tidligere er grunnen til at de er henvist til fosterdiagnostisk undersøkelse. I andre tilfeller er det funn på ultralydundersøkelse eller NIPT som gir mistanke om utviklingsavvik eller genetisk sykdom hos fosteret. Denne gruppen gravide kan ha et større behov for veiledning enn gruppen med en kjent risiko.

Ved hjelp av fosterdiagnostikk avdekkes det ulike typer tilstander som krever at den gravide får god veiledning, også fra andre fagspesialiteter enn genetikk.

Det vil være mest aktuelt å gi genetisk veiledning etter at det er avdekket noe som kan ha en genetisk årsak, men det forutsetter at det er kapasitet til å veilede. Det kan eventuelt vurderes om bestemmelsen kan endres slik at det gis rett til tilbud om (genetisk) veiledning i tilfeller med konkrete funn eller mistanker.

5.8.4 Vilkår for fosterdiagnostikk og bruk av begrepet "alvorlig sykdom"

I bioteknologiloven kapittel 4¹⁷⁰ om fosterdiagnostikk er det ikke et krav at det skal være mistanke om alvorlig tilstand hos fosteret for at fosterdiagnostikk kan gjennomføres. Tilgangen til fosterdiagnostiske undersøkelser har vært regulert gjennom en indikasjonsliste, basert dels på risikovurderinger og dels på den gravides behov. Som beskrevet i kap. 5.3.2 ble disse endret som følge av Stortingsvedtaket i 2020.

Et utvidet tilbud om fosterdiagnostikk gis i dag til gravide som har økt sannsynlighet for å få et foster eller barn med "alvorlig utviklingsavvik eller alvorlig sykdom", i tilfeller der den gravide/paret tidligere har fått et foster eller barn med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik, eller ved funn på ultralydundersøkelse eller NIPT.

I utredningen om et mer likeverdig tilbud om fosterdiagnostikk og PGD¹⁷¹ foreslo direktoratet at det kunne vurderes å ta inn "alvorlig sykdom eller utviklingsavvik" som et vilkår for å få tilbud om utvidet fosterdiagnostikk (eller genetisk fosterdiagnostikk, som var begrepet vi brukte i den aktuelle utredningen).

Vurdering av alvorlighet har også vært diskutert i forbindelse med evalueringen. Vi gjengir her noen av punktene fra diskusjonen som er spesielt relevante for fosterdiagnostikk:

- Det har vært påpekt at alvorlighet er et vilkår for å få tilbud om PGD. Når bioteknologiloven ikke stiller et tilsvarende vilkår for fosterdiagnostikk, kan det fremstå som om terskelen for å få tilgang til fosterdiagnostikk er lavere.
- Begrepet "alvorlig sykdom" reiser spørsmål om hva som anses alvorlig, og for hvem. I dag screenes det for enkelte tilstander som det kan diskuteres om er alvorlige i medisinsk forstand. Samtidig har den gravides egen vurdering av hva som vil være alvorlig for henne og i hennes livssituasjon, blitt tillagt vekt, på tilsvarende måte som i gjeldende abortlovgivning.¹⁷²
- Dersom begrepet "fosterdiagnostikk" skal benyttes som en fellesbetegnelse på alle undersøkelsene av fosteret som gjøres i dag, kan ikke alvorlighet være et vilkår for å få tilbud om en undersøkelse. De fleste gravide som tilbys tidlig ultralyd eller NIPT for trisomi har et friskt foster, og ingen underliggende sannsynlighet for å få et foster eller barn med et utviklingsavvik.

¹⁷⁰ [Et helhetlig og sammenhengende tilbud til kvinner og par som har økt risiko for å få et foster eller barn med en alvorlig, arvelig sykdom eller tilstand - Helsedirektoratet](#)

¹⁷² Fram til ny abortlov trer i kraft 1. juni 2025 [Lov om abort \(abortloven\) - Lovdata](#)

- Alvorlighet er også et relevant kriterium i prioriteringssammenheng. Det kan på den ene siden oppleves som paternalistisk at helsetjenesten bestemmer hva som er alvorlig nok til å rettferdiggjøre bruk av ressurser på fosterdiagnostikk. På den andre siden kan det være en støtte for de gravide i beslutningsprosessen. Uansett vil alvorlighet være et skjønnsmessig kriterium, og man vil ikke oppnå likebehandling selv om man innfører et sånt kriterium. Det vil alltid være et medisinsk skjønn som avgjør. I så fall må det utdypes i lovforarbeidene hvilke hensyn som vektlegges i en alvorlighetsvurdering. Dette vil ikke nødvendigvis være de samme hensynene som for PGD eller assistert befruktning. Faglige retningslinjer/prioriteringsveiledere kan kanskje bidra bedre til likebehandling enn å ta inn vilkår om "alvorlig" i loven.
- Det reiser seg også spørsmål om hvem som skal vurdere alvorlighetsgraden. Vurderingene må være tverrfaglige og kan ikke utelukkende knyttes til genetikk eller genetiske funn.
- I abortutredningen er det beskrevet nærmere hva som er alvorlig, tilsvarende kan være aktuelt her. Det må imidlertid understrekes at fosterdiagnostisk informasjon ikke nødvendigvis leder til abort; mange gravide bruker informasjonen til å forberede seg på å få et barn med spesielle behov
- Etter hvert som genetisk testing blir mer utbredt, vil flere familier være kjent med genetiske sårbarhetsfaktorer, som kan være mer eller mindre alvorlige. Det er derfor et spørsmål om det bør settes en terskel for når fosterdiagnostikk med invasive prøver skal tilbys. Det kan også være behov for føringer om hvilke tilstander helsetjenesten skal prioritere å undersøke for. Videre er det et ønske at det etableres kriterier for hvilke gravide som skal prioriteres for et utvidet tilbud om fosterdiagnostikk i den offentlige spesialisthelsetjenesten.

Fagmiljøene har også gitt innspill om at indikasjonene for fosterdiagnostikk kan være vanskelig å håndtere i praksis, og at det er behov for å tydeliggjøre indikasjonene.

5.8.5 Oppsummering

Oppfølgingen av Stortingets vedtak i 2020 har medført store endringer i tilbudet i svangerskapsomsorgen. Som gjennomgangen viser, kan det være aktuelt å se nærmere på følgende temaer:

- Begrepsavklaring mellom fosterundersøkelser og fosterdiagnostikk: Det kan vurderes om det bør skilles mellom fosterundersøkelser (screening), som er en vurdering av sannsynlighet for utviklingsavvik og tilbys alle gravide, og diagnostiske undersøkelser (fosterdiagnostikk) som tilbys på spesiell indikasjon. En klarere begrepsbruk vil kunne samsvare bedre med

undersøkelsenes faktiske formål, og bidra til å tydeliggjøre forskjellen for den gravide.

- Krav om skriftlig samtykke til fosterdiagnostikk.
- Om NIPT for RhD-typing av fosteret, der hensikten er å vurdere om behov for profylakse i uke 28, bør omfattes av bestemmelsene i bioteknologiloven kapittel 4.
- Om, og eventuelt hvordan, tilgang til fosterdiagnostikk skal reguleres. Dette vil avhenge av hvordan fosterdiagnostikk samlet sett reguleres.

Innspill fra fagmiljøer og brukerorganisasjoner peker også på at det kan være andre tiltak enn et informasjonskrav i bioteknologiloven som bedre understøtter de gravidens behov for tilstrekkelig informasjon til å kunne ta informerte valg om fosterundersøkelser og fosterdiagnostikk.

Helsedirektoratet vurderer ellers at dagens godkjenningsordninger for virksomheter og metoder fungerer etter sin hensikt.

5.9 Konsekvenser av ny abortlov

Den 1. juni 2025 trer ny abortlov i kraft¹⁷³. Lovens formål er å sikre gravide rett til selvbestemmelse, lik tilgang til abort, og trygg helsehjelp. Samtidig skal loven ivareta den gravide ved å sikre tilgang til objektiv informasjon, veiledning og støtte – uavhengig av om kvinnen velger å avslutte eller fullføre svangerskapet. Loven skal også ivareta respekten for det ufødte liv og retten til å bære fram barn. Et sentralt mål er å gi kvinner reell mulighet til å ta selvstendige beslutninger om egen kropp og privatliv, basert på nøytral og saklig informasjon og uten ytre press.

Vesentlige endringer sammenlignet med gjeldende lov er at retten til selvbestemt abort utvides fra 12. til 18. svangerskapsuke, og at de gravide får en lovfestet rett til informasjon og veiledning, uavhengig av om de velger å avslutte eller fullføre svangerskapet.

Frem til nå har adgangen til å utføre abort mellom uke 12 og 18 vært regulert av abortlovens bestemmelser. Fosteravvik som har blitt avdekket gjennom fosterdiagnostiske undersøkelser har vært en viktig årsak til søknad om - og innvilgelse av - abort (se fig. 5-12).

Når grensen for selvbestemt abort flyttes, vil den gravide frem til uke 18 selv ta beslutningen om abort. Beslutningen kan tas på bakgrunn av informasjon fra fosterdiagnostiske undersøkelser som utføres tidlig i svangerskapet og som er

¹⁷³ Lov om abort (abortloven, ikke i kraft) <https://lovdata.no/lov/2024-12-20-96>

tilgjengelige for alle gravide. Dette aktualiserer behovet for tydelige krav til faglig kompetanse hos dem som utfører undersøkelsene, for å sikre korrekt vurdering og tolkning av funn. Det blir også viktig å sikre at gravide får god og nøytral informasjon, både før og i etterkant av de fosterdiagnostiske undersøkelsene – tilpasset undersøkelsenes formål og innhold.

Denne utviklingen innebærer også at det kan bli endringer i betydningen av å sette rammer for tilgang til fosterdiagnostikk, både for hvilke fosterundersøkelser som tilbys, og hvilke grupper av gravide som får tilbudet.

Bioteknologiloven har to forbud mot bruk av fosterdiagnostikk. Det er forbudt å opplyse om fosterets kjønn før 12. svangerskapsuke jf. § 4-5 og forbudt å fastsette farskap på fosterstadiet jf. § 4-6. Formålet med disse forbudene er å forhindre at det tas provosert abort på grunnlag av disse opplysningene. For begge forbudene er det fastsatt noen unntak. Vi har sett på funksjonen til forbudet i § 4-5 når den nye abortloven trer i kraft. Forbudet i § 4-6 har vi ikke drøftet, siden det gjelder generelt og ikke påvirkes av grensen for selvbestemt abort.

5.9.1 Data om sammenhengen mellom fosterdiagnostikk og abort

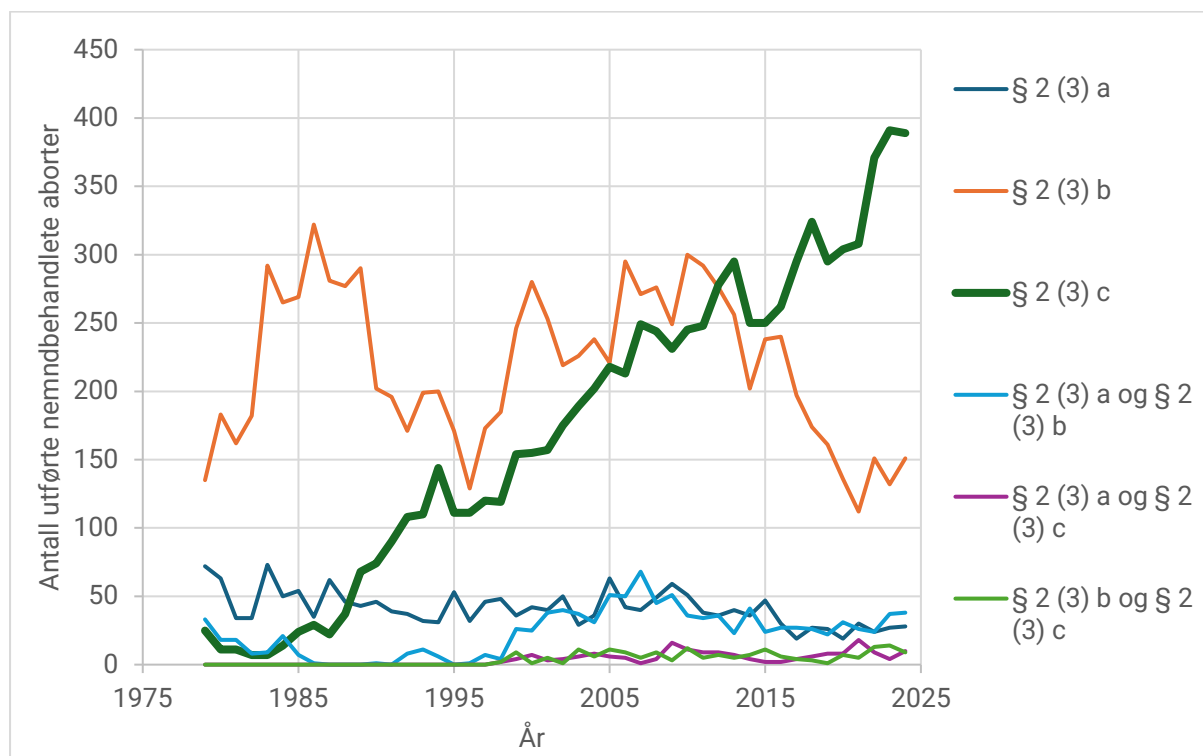
Data fra Abortregisteret viser at de fleste aborter (95 prosent) gjennomføres tidlig i svangerskapet – før fosterdiagnostiske undersøkelser som kan gi informasjon om fosteret, er utført. Om lag fem prosent av abortene skjer etter tolvte svangerskapsuke, og må etter dagens lov godkjennes av en abortnemnd. Av disse blir 66 prosent innvilget på grunnlag av påviste fosteravvik, som oftest etter at fosterdiagnostikk er gjennomført.

Andelen aborter som innvilges på grunnlag av fosteravvik øker med svangerskapslengden: Etter uke 18 gjelder dette rundt 80 prosent av tilfellene. Etter uke 22 innvilges abort kun dersom det er påvist en dødelig tilstand hos fosteret (se figur 5-12).

Den økende betydningen av fosterdiagnostikk i svangerskapsomsorgen de siste tiårene har medført at nemndsbehandlede aborter (etter uke 12), som tidligere i hovedsak ble utført ved uønskede svangerskap, i stadig større grad skjer i ønskede svangerskap – etter at det er avdekket en alvorlig medisinsk tilstand hos fosteret.¹⁷⁴

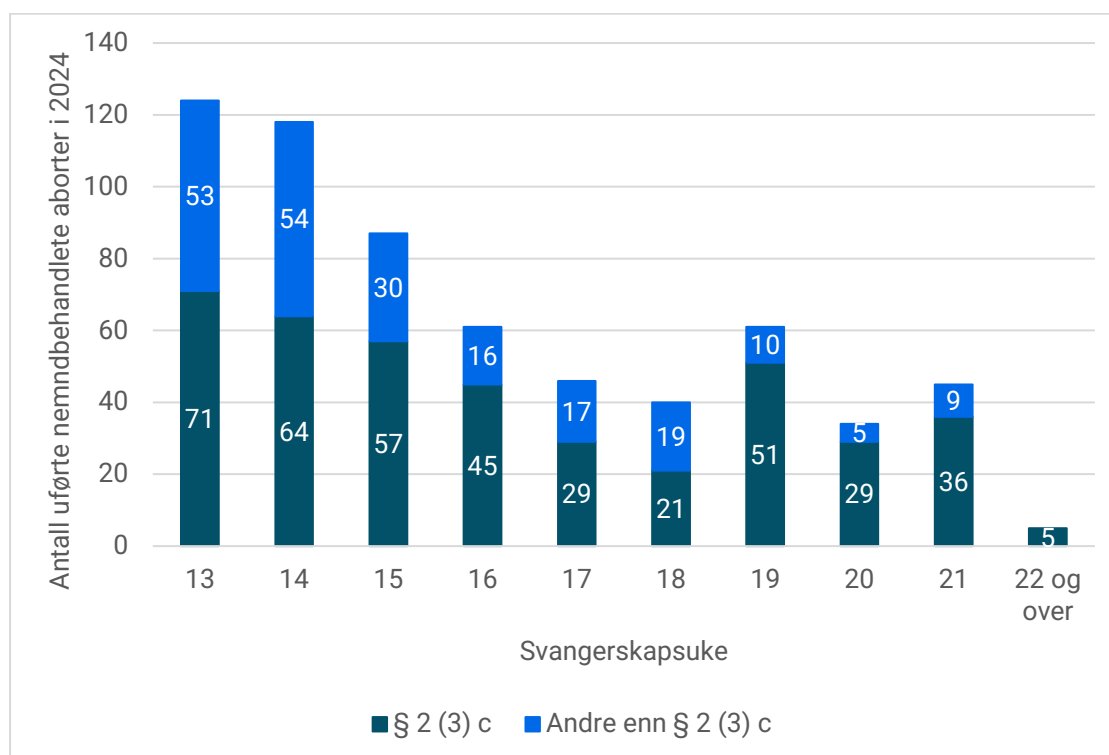
¹⁷⁴ Abort i Norge. Ny lov, bedre tjenester. [NOU 2023: 29](#)

Figur 5-11 Utvikling i antall nemndsbehandlede aborter og innvilgelsesårsak (1979–2024).



Forklaring til figuren: Figuren viser antall nemndsbehandlede aborter (dvs. etter uke 12) innvilget etter § 2 tredje ledd bokstav a, b og c i abortloven, i perioden 1979–2024. Den grønne linjen viser aborter innvilget etter bokstav c: *det er stor fare for at barnet kan få en alvorlig sykdom som følge av arvelige anlegg, sykdom eller skadelige påvirkninger under svangerskapet*. Dette omfatter aborter innvilget etter påviste fosteravvik, oftest funnet ved fosterdiagnostiske undersøkelser. Den blå linjen viser aborter innvilget etter bokstav a: *når svangerskapet, fødselen eller omsorgen for barnet kan medføre urimelig belastning for kvinnens fysiske eller psykiske helse*. Den oransje linjen viser aborter innvilget etter bokstav b: *når svangerskapet, fødselen eller omsorgen for barnet kan sette kvinnen i en vanskelig livssituasjon*. Figuren viser også vedtak fattet på bakgrunn av kombinasjoner av disse kriteriene. Kilde: Abortregisteret.

Figur 5-12 Antall nemndsbehandlede aborter innvilget på grunnlag av funn ved fosterdiagnostikk, fordelt etter svangerskapsuke (2024)



Forklaring til figuren: Figuren viser antall nemndsbehandlede aborter (dvs. etter uke 12) innvilget på grunnlag av påviste fosteravvik i 2024, fordelt på svangerskapsuke. Andelen aborter som innvilges på grunnlag av fosteravvik øker med svangerskapslengden. Kilde: Abortregisteret.

I årsrapporten for 2023¹⁷⁵ peker Medisinsk fødselsregister på at utviklingen av fosterdiagnostikk, inkludert NIPT, har gjort det mulig å stille trisomidiagnoser tidligere i svangerskapet, og at slike diagnoser nå oftere er kjent før fødselen. Samtidig viser de til at antallet levendefødte barn med trisomisyndromer har gått ned, til tross for at den stigende gjennomsnittsalderen blant gravide samlet sett fører til økt forekomst av svangerskap med trisomi. En særlig markant nedgang i antall fødte barn med trisomi observeres i perioden fra 2021 til og med 2022¹⁷⁶. Denne utviklingen sammenfaller med en økning i andelen gravide som har fått tilbud om fosterdiagnostikk, samt en økning i antallet nemndsbehandlede aborter innvilget på grunnlag av påvist alvorlig sykdom hos fosteret. MFR påpeker at det ikke er informasjon i registeret om dette er en konsekvens av tidlig utført NIPT med

¹⁷⁵ Årsrapport for Medisinsk fødselsregister 2023. Svangerskap og fødsler i Norge

¹⁷⁶ Data om utviklingen etter 2022 foreligger ikke på tidspunktet denne rapporten skrives.

påfølgende svangerskapsavbrudd, eller om det er forårsaket av naturlige svingninger dette året.

5.9.2 Konsekvenser for forbudet mot opplysning om kjønn før 12. uke, jf. § 4-5

Bioteknologiloven § 4-5 har et forbud mot å opplyse 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 sykdom¹⁷⁷.

Formålet med bestemmelsen har vært å forhindre at det tas provosert abort på grunnlag av opplysningen om kjønn. Spørsmålet er om bestemmelsen har noen funksjon når ny abortlov trer i kraft og grensen for selvbestemmelse flyttes til uke 18. Fagmiljøene har vist til at de uansett ikke opplyser om kjønn ved ultralydundersøkelse i første trimester (selv om det ikke er forbudt etter uke 13+0) da dette er for usikkert. Den gravide kan få informasjon om kjønn ved ultralydundersøkelsen i andre trimester (uke 17 til 19). Fagmiljøene opplyser at mange gravide allerede har informasjon om kjønn når de kommer til denne undersøkelsen, for eksempel fra privat ultralydundersøkelse rundt uke 16.

Analysemetoden for NIPT for trisomi 13, 18 og 21 kan avdekke kjønn. Men, siden metoden ikke er godkjent for å undersøke kjønn med mindre det er en risiko for at fosteret har en alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom, blir det ikke gitt informasjon om kjønn ved NIPT.

I NOU 29:2023 Abort i Norge Ny lov og bedre tjenester har utvalget blant annet vist til uttalelser fra FNs overvåkningsorganer, og anbefaling fra Kvinnekomiteen om å iverksette tiltak for å hindre abort basert på fosterets kjønn. Det er også vist til en drøftelse endring av grensen for selvbestemt abort i Det Etisk Råd i Danmark, hvor kjønnsseleksjon er omtalt: (...) *Flertallet viser til at det ikke er grunn til å tro at en endring av grensen vil føre til flere sene aborter, eller flere aborter på grunn av fosterets kjønn (kjønnsseleksjon). De mener at selvbestemmelse til utgangen av 18. svangerskapsuke vil gi en betydelig margin til levedyktighet, og at flytting av grensen for selvbestemmelse vil gi mer likestilte muligheter for abort uavhengig av personlige ressurser hos den enkelte som søker abort (...).*

I høringsinnspillet til NOU-en har Helsedirektoratet pekt på at en endring av grensen for selvbestemt abort til utgangen av 18. svangerskapsuke vil føre til at bioteknologiloven § 4-5 ikke lenger vil være en skranke mot abort på grunn av kjønn.

¹⁷⁷ <https://lovdata.no/lov/2003-12-05-100/§4-5>

Og videre, at det bør vurderes om bioteknologiloven § 4-5 bør endres. Direktoratet vurderte ikke om endringen burde bestå i å ta bort forbudet i nåværende § 4-5 eller sette en ny grense for forbud om opplysningen om kjønn.

Spørsmålet om hvordan forbudet i bioteknologiloven bør håndteres ble diskutert med fagpersoner og representanter fra pasient-, bruker- og pårørendeorganisasjoner som har deltatt i evalueringsarbeidet. Deltakerne mente forbudet om å opplyse om kjønn før 12 uke bør fjernes. Det er ikke holdepunkter for at vi har behov for et slikt forbud i Norge. Momenter som taler for dette, er blant annet at:

- Kjønnseleksjon har primært vært en bekymring i enkelte andre land. Arbeidsgruppas medlemmer antar at det er få gravide som ønsker svangerskapsavbrudd pga. kjønn i Norge, heller ikke hvis den gravide kommer fra et land hvor dette er en bekymring.
- Gravide som vil vite kjønn tidlig i svangerskapet, finner muligheter til å få slik informasjon uansett, f.eks. ved å sende en blodprøve til utlandet eller dra til en klinikk i et naboland.

Hvis et eventuelt nytt forbud mot å opplyse om kjønn skulle kunne fungere som en skranke mot abort på grunn av kjønn, måtte forbudet ev. settes ved grensen for selvbestemt abort, det vil si ved utgangen av uke 18.

5.9.3 Indikasjoner for fosterdiagnostikk og vilkår for abort

I gjeldende abortlov § 2 tredje ledd er det satt opp vilkår for svangerskapsbrudd etter 12 uke. Det er en sammenheng mellom indikasjonene for fosterdiagnostikk (se punkt 2.2.1) og vilkårene i abortloven punkt b og c¹⁷⁸:

"b. svangerskapet, fødselen eller omsorgen for barnet kan sette kvinnen i en vanskelig livssituasjon;

c. det er stor fare for at barnet kan få alvorlig sykdom, som følge av arvelige anlegg, sykdom eller skadelige påvirkninger under svangerskapet"

I dagens situasjon vil informasjon fra fosterdiagnostiske undersøkelser i de fleste tilfeller være tilgjengelig for den gravide først etter grensen for selvbestemt abort, og fosterdiagnostikk kan være indisert for å undersøke om det er grunnlag for svangerskapsavbrudd etter 12. uke.

I den nye abortloven er det satt vilkår for når en abortnemnd skal gi tillatelse til abort

¹⁷⁸ <https://lovdata.no/lov/1975-06-13-50/§2>

etter uke 18 i § 4 andre ledd¹⁷⁹:

"Etter utgangen av 18. svangerskapsuke kreves tillatelse fra en abortnemnd for å utføre en abort som avbryter hele svangerskapet. Abortnemnda skal gi tillatelse dersom:

- a. svangerskapet, fødselen eller omsorgen for barnet medfører fare for den gravides fysiske eller psykiske helse,
- b. graviditeten er et resultat av at den gravide har vært utsatt for voldtekt, incest eller andre seksuallovbrudd,
- c. det er sannsynlig at fosteret har en alvorlig tilstand, eller at fosteret vil dø under svangerskapet eller kort tid etter fødsel, eller
- d. medisinske forhold ved fosteret, forhold ved den gravide, den gravides livssituasjon eller en kombinasjon av disse gjør svangerskap, fødsel, barnets oppvekst eller fremtidig omsorg for barnet særlig krevende."

Når abortloven endres, vil sammenhengen mellom indikasjonene for fosterdiagnostikk og vilkår for abort etter grensen for selvbestemmelse endres, fordi fosterdiagnostikk i de fleste sammenhenger da blir gjort før grensen for selvbestemt abort. Det betyr at informasjonen fra undersøkelsen blir tilgjengelig innenfor denne grensen. Endring til selvbestemmelse fram til utgangen av uke 18 gir dermed den gravide bedre tid til å vurdere hva hun vil gjøre dersom ultralyd eller annen undersøkelse av fosteret viser at det kan ha en misdannelse, sykdom e.l.

Indikasjonene for fosterdiagnostikk handler ikke bare om hva som er relevante indikasjoner for abort, men hva som er relevant med tanke på oppfølging i svangerskapet, planlegging av fødsel og ev. behandling av barnet. Abort er kun ett av utfallene etter fosterdiagnostikk.

Indikasjonene for fosterdiagnostikk vil fremdeles kunne fungere som en måte å prioritere ressurser slik at tilbud gis til gravide som har en økt sannsynlighet for å ha et foster med en alvorlig tilstand og gravide som trenger spesiell oppfølging i svangerskapet. Det kan være behov for å tydeliggjøre indikasjonene.

5.9.4 Rapportering av fosterdiagnostikk til Medisinsk fødselsregister (MFR)

Det har over lengre tid vært et ønske hos klinikere og Medisinsk fødselsregister om bedre innmelding av data om fosterdiagnostikk. Endringene i bioteknologiloven med tilbud om ultralyd i 1. trimester, utvidete muligheter for gravide til NIPT, og senket aldersgrense for tilbud om fosterdiagnostikk aktualiserte dette ytterligere. Siden 2020 har det derfor pågått et arbeid med å legge til rette for at relevant informasjon

¹⁷⁹ <https://lovdata.no/lov/2024-12-20-96/§4>

meldes til MFR fra institusjoner som tilbyr 1.trimester ultralyd og NIPT og fra avdelinger som tilbyr fostermedisinske undersøkelser og behandlinger.

Medisinsk fødselsregisterforskriften pålegger helsepersonell å melde inn opplysninger knyttet til svangerskap og fødsler. Blant opplysninger som skal meldes inn til registeret, er opplysninger om relevante funn ved prenatal diagnostikk, jf. forskriftens § 1-7 første ledd punkt 3.4. I dagens innmeldingsløsning rapporteres funn ved fosterdiagnostikk av jordmor eller sykepleier ved føde- eller barselavdeling i etterkant av sene spontanaborter og fødsler der kvinnen har fått utført NIPT eller annen fosterdiagnostikk i løpet av svangerskapet. For nemndbehandlede aborter etter 12. svangerskapsuke meldes funn fra fosterdiagnostikk av personell ved gynekologisk avdeling eller fødeavdeling etter at aborten er gjennomført, og ikke av personell som har utført fosterdiagnostikken. Dersom det har vært utført tidlig ultralyd, og denne undersøkelsen har vært benyttet til å sette termindato, rapporteres undersøkelsen til MFR i etterkant av abort eller fødsel. Rapporten inneholder ikke informasjon om det er gjennomført tidlig ultralyd dersom man har valgt å bruke termindato fra assistert befruktningsforsøk eller rutineultralydundersøkelsen utført i svangerskapsuke 18 til 21. Registeret mottar heller ikke informasjon om det er funnet avvik ved undersøkelsen eller om undersøkelsen har ført til ytterligere fosterdiagnostikk.

Det pågående prosjektet med å innhente bedre og mer opplysninger inkluderer opplysninger fra tidlig ultralyd og NIPT hvis dette er utført, og utfyllende informasjon om tilleggsundersøkelser av foster og resultater fra disse fra de fostermedisinske avdelingene. For å sikre at de innhentede data reflekterer den medisinske utviklingen og praksis uten at rapporteringsbyrden skal bli for stor for klinikerne, er datagrunnlaget utarbeidet i samarbeid med klinikere som arbeider ved fosterdiagnostisk avdeling, og innrapporteringen til MFR er lagt tettest mulig opp mot klinikernes dokumentasjonsbehov. Institusjoner som tilbyr fosterdiagnostikk, har rapporteringsplikt til Helsedirektoratet. Prosjektet tilrettelegger derfor for at institusjonene kan hente sitt tallmateriale til disse rapportene fra MFR og slippe dobbeltrapportering. Representanter fra Helsedirektoratet har vært involvert i arbeidet for å sikre at disse behovene ble ivaretatt.

Det er viktig for norske helsemyndigheter å overvåke konsekvenser av innføringen av tidlig rutineultralyd. Det er ikke avklart om tidligere identifisering av potensielle avvik hos fosteret medfører en økende grad av provoserte aborter, eller om andelen provoserte aborter av denne årsak forblir den samme, men at abortene kun utføres tidligere i svangerskapet fordi skade eller sykdom hos fosteret oppdages tidligere med nytt tilbud. I tillegg er det viktig for helsemyndighetene å ha oversikt over mulige sammenhenger mellom innføring av nye medikamenter eller behandlingsmetoder, eller samfunnstrender som kan gi endret livsstil og kosthold under graviditet, og risiko for at fostre utvikler sykdom eller skade i mors liv.

Endring av grensen for selvbestemt abort til uke 18 – konsekvenser for kunnskapsgrunnlaget om fosterdiagnostikk og abort

MFR har i dag ikke data om årsak til at kvinnen valgte å avbryte svangerskapet i de tilfeller der svangerskapet hadde vart under 12 uker, siden disse avbruddene faller inn under grensen for selvbestemt abort. Registeret kan per i dag kun inneholde data om nemndbestemt aborter (aborter etter uke 12) som er innvilget grunnet mistanke om skade eller sykdom hos fosteret. Denne begrensningen vil, etter at ny abortlov trer i kraft 1.juni 2025, gjelde alle svangerskap som avbrytes før svangerskapsuke 18.

Det vil dermed ikke være mulig å benytte tall fra Medisinsk fødselsregister til å overvåke hendelser og konsekvenser av funn ved tidlig ultralyd, NIPT, eller fosterdiagnostikk i svangerskap som ender i avbrudd før svangerskapsuke 18, noe som i perioden 2020 til 2024 utgjorde over 18 prosent av alle svangerskap i Norge. Registeret vil da kun inneholde informasjon om sykdom og skade hos foster for de svangerskap der paret kjenner til avviket og velger å fortsette svangerskapet, eller der avviket ikke oppdages før etter fødselen. En slik skjevhet i tallgrunnlaget vil påvirke den statistikken som utgis og forskningsresultater på området. Helsedirektoratet og FHI/MFR, mener det er bekymringsfullt dersom resultater basert på dette datagrunnlaget medfører endringer i helsetjenestene for gravide eller for barn som fødes med sykdom eller skade oppstått i fosterlivet.

Denne risikoen for feiltolkning av funn grunnet skjevhet i datagrunnlaget kan minimeres dersom Medisinsk fødselsregisterforskriften endres slik at registeret kan inneholde informasjon om alle svangerskap der det er utført tidlig rutineultralyd, NIPT, eller annen fosterdiagnostikk, uavhengig av utfall for svangerskapet og uavhengig av svangerskapslengde.

6. GENETISKE UNDERSØKELSER

Definisjonen av genetiske undersøkelser i bioteknologiloven er vid og omfatter mange typer undersøkelser. Lovendringene som ble vedtatt av Stortinget i 2020, var blant annet knyttet til hva som er en diagnostisk genetisk undersøkelse, og hva som kreves av genetisk veiledning for prediktive genetiske undersøkelser. Det er nå ulike regelsett for samtykke og informasjon knyttet til om formålet med den genetiske undersøkelsen er diagnostisk eller om undersøkelsen er presymptomatisk, prediktiv eller bærerdiagnostisk. Dette skillet gjelder selv om den genetiske undersøkelsen som gjennomføres teknisk sett er den samme. Vi har i evalueringen sett på bestemmelsene som regulerer genetiske undersøkelser i bioteknologiloven. Videre har vi undersøkt problemstillinger knyttet til hvilke typer utilsiktede funn det gis tilbakemeldinger om, balansegang knyttet til prediktive undersøkelser hos barn og annet. Fungerer loven etter hensikten?

6.1 Introduksjon til kapittelet

Genetiske undersøkelser reguleres i kapittel 5 i bioteknologiloven. Kapittelet omfatter definisjon, anvendelse og bruk m.m. av genetiske undersøkelser av fødte og genetiske opplysninger, spesielt med vekt på bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten. Kapittelet ivaretar også en del av Norges forpliktelser etter Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin av 4. april 1997 (Biomedisinkonvensjonen) og dens tilleggsprotokoll om genetiske undersøkelser for helseformål¹⁸⁰.

I denne delen av evalueringsrapporten har vi store deler av bestemmelsene i kapittel 5 i bioteknologiloven. Temaene er utvikling siden sist evaluering, genetiske undersøkelser i helsetjenesten, samtykke til genetiske undersøkelser (§ 5-4), genetisk veiledning (§ 5-5), genetiske undersøkelser av barn (§ 5-7), oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet (§ 5-9), utilsiktede funn og forskning. Vi har beskrevet status og utvikling på områdene, erfaringer med bioteknologilovens bestemmelser og aktuelle problemstillinger. Konsekvensene av lovendringene i 2020 er beskrevet der det er relevant.

Et hovedfunn er at den vide definisjonen av genetiske undersøkelser ofte gjør det vanskelig å skille mellom undersøkelser med diagnostisk formål på den ene siden og undersøkelser med prediktivt formål på den andre siden, siden det ikke er et like tydelig skille i virkeligheten. Konsekvensen er at det kan være tilfeldig om pasienter

¹⁸⁰ Prop. 13 S (2014-2015)

med samme tilstand får samme tilbud fra helsetjenesten. Dersom formålet med undersøkelsen klassifiseres som prediktiv, gjelder reglene om skriftlig samtykke, forbudet mot genetisk testing av barn hvis ikke vilkårene i § 5-7 er oppfylt, tilpasset genetisk veiledning og virksomhetsgodkjenning.

I den kommende del 2 av rapporten vil vi omtale problemstillinger knyttet til bestemmelsen om genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser (§ 5-6), bestemmelsen om forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten (§ 5-8), forskning og annen sekundærbruk av genetiske opplysninger, samt konsekvenser av bruk av ny teknologi, som kunstig intelligens.

6.2 Utvikling siden siste evaluering

I omtalen av genetiske undersøkelser i evalueringsrapporten fra 2015¹⁸¹ trakk Helsedirektoratet frem utviklingstrekk og utfordringer knyttet til bruk av genetiske undersøkelser i klinikk, bruk av genetiske undersøkelser i forskning, bruk av genetiske undersøkelser utenfor helsetjenesten og genetiske selvtester.

Den faglige utviklingen innen genetiske undersøkelser med økende bruk av både genomsekvensering, persontilpasset medisin, genetisk forskning og genetiske selvtester, har som forventet fortsatt de siste ti årene. Utviklingen innebærer at genetiske undersøkelser tas i bruk, og vil kunne tas i bruk, på stadig flere områder og til flere formål.

I 2016 publiserte Helsedirektoratet Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017–2021¹⁸². Strategien beskrev økte muligheter for bruk av genetiske undersøkelser for persontilpasset diagnostikk og behandling for sjeldne sykdommer, kreft og infeksjonssykdommer. Det ble også anbefalt å utrede juridiske, etiske og tekniske sider ved en nasjonal løsning for lagring av genomdata for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning, som senere ble fulgt opp med midler til utredning og etablering av et nasjonalt genomsenter.

Norge signerte i 2019 deklarasjonen for det europeiske initiativet «Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022» (1+ Million Genomes. Formålet er å arbeide sammen om et etisk, juridisk og teknisk rammeverk og en digital infrastruktur som kan gjøre minst én million sekvenserte genomer tilgjengelig for bruk i helsehjelp og forskning i Europa.

¹⁸¹ [Evaluering av bioteknologiloven 2015.pdf](#) s. 112. flg.

¹⁸² [Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten.pdf](#)

I 2021 ga regjeringen ut en strategi for sjeldenfeltet¹⁸³ og en nasjonal handlingsplan for kliniske studier¹⁸⁴, som begge omfatter bruk av genetiske undersøkelser.

I Nasjonal strategi for persontilpasset medisin 2023–2030¹⁸⁵ utvides ambisjonene for økt bruk av genetiske og andre biologiske undersøkelser for persontilpasset diagnostikk og behandling til alle kliniske områder der det er relevant. Strategien omfatter også persontilpasset forebygging.

Som en del av arbeidet med å innføre persontilpasset medisin, har Helsedirektoratet på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet utredet juridiske og etiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Helsedirektoratet leverte i desember 2023 utredningsrapporten, og anbefalinger og vurderinger fra "genomutredningen" er lagt til grunn for mange av temaene i denne evalueringen.

European Health Data Space (EHDS) består blant annet av en forordning som regulerer deling av helsedata til helsehjelp og sekundærbruk på tvers av landegrensene i Europa. Forordningen ble endelig vedtatt av EU i mars 2025 og er enda ikke tatt inn i EØS-avtalene. Reglene skal tre i kraft på ulike tidspunkt, og reglene for deling av genetiske data vil gjelde fra 2031. Gjennom EHDS vil innbyggerne blant annet få rettigheter knyttet til innsyn i hva opplysningene brukes til.

6.3 Genetiske undersøkelser i helsetjenesten

6.3.1 Innledning

Det er en relativt stor økning i genetiske undersøkelser som ledd i diagnostisering og behandling på flere områder. Teknologiutvikling og økt bruk av genetiske undersøkelser er positivt for pasientene, som får bedre mulighet for diagnose og behandling.

Etter hvert som det blir mer forskning på sammenhengen mellom gener og sykdom, og tilgangen til verktøy for å integrere genetiske undersøkelser i utredning av pasientene blir mer utbredt, må man anta at genetiske undersøkelser er aktuelt for stadig flere sykdommer. Helsetjenesten tilbyr i dag genetiske undersøkelser både for å stille diagnose og for å vurdere risiko for fremtidig sykdom. Det finnes også genetiske undersøkelser som har betydning for valg av legemidler, såkalt

¹⁸³ [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser - regjeringen.no](#)

¹⁸⁴ [Nasjonal handlingsplan for kliniske studier 2021-2025 - regjeringen.no](#)

¹⁸⁵ [Strategi for persontilpasset medisin - regjeringen.no](#)

farmakogenetiske analyser. Alle de medisinsk-genetiske avdelingene opplever økende pågang. Medisinsk-genetisk avdeling ved Oslo universitetssykehus rapporterer en årlig økning på 8-12 prosent i genetiske storskala-analyser (next generation sequencing, NGS) for utredning av sjeldne tilstander, og ved Haukeland universitetssykehus er det en generell økning i både diagnostiske og prediktive undersøkelser, med ca. 18 prosent økning antall lab-rekvisisjoner fra 2022 til 2024, og hittil i 2025 er det ytterligere 9–10 prosent økning.

Det er ulike holdninger i befolkningen til genetiske undersøkelser, men generelt ser befolkningen ut til å være positive. I 2020 gjennomførte Norstat på vegne av Forbrukerrådet en befolkningsundersøkelse som blant annet undersøkte norske forbrukeres holdninger til genetiske selvtester. Resultatene viste blant annet at 60 prosent av respondentene var positive til å ta en gentest som kan avsløre risiko for sykdommer som er mulig å forebygge. Omtrent 67 prosent av respondentene mener det er viktig å få hjelp fra kvalifisert helsepersonell i Norge for å tolke resultatene fra en genetisk selvtest. Selv om undersøkelsen handlet om selvtester, kan resultatene være interessante også for å belyse holdninger til genetiske undersøkelser gjort i regi av helsetjenesten. Et annet eksempel er forskning fra Finland som sammenlignet foreldres holdninger til genetiske testing av eget barn, mot voksne pasienters holdninger til egen testing. Ca. 23 prosent av de undersøkte foreldrene mente at kunnskap om mulige genetiske risikofaktorer hos eget barn i stor grad ville skape bekymring, men bare ca. 6 prosent av de voksne var bekymret for det samme for seg selv (Saastamoinen et al., 2020).

Det er sparsomt med kunnskap om den norske befolkningens holdninger til genetiske undersøkelser i helsetjenesten. Kreftforeningen planlegger en spørreundersøkelse i befolkningen om holdninger til gentesting ved arvelig kreft. Resultatene av denne vil komme i løpet av året. Det kan være nyttig å få mer kunnskap om den norske befolkningen på dette området.

6.3.2 Statistikk fra årlige rapporter

Helsedirektoratet mottar årlig rapporter om aktivitet fra virksomheter som er godkjent etter bioteknologiloven § 7-1 for rekvirering av presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser (prediktive mv. genetiske undersøkelser) etter [§ 5-1](#) annet ledd bokstav b. Rapporteringsplikten følger av bioteknologiloven § 7-2.

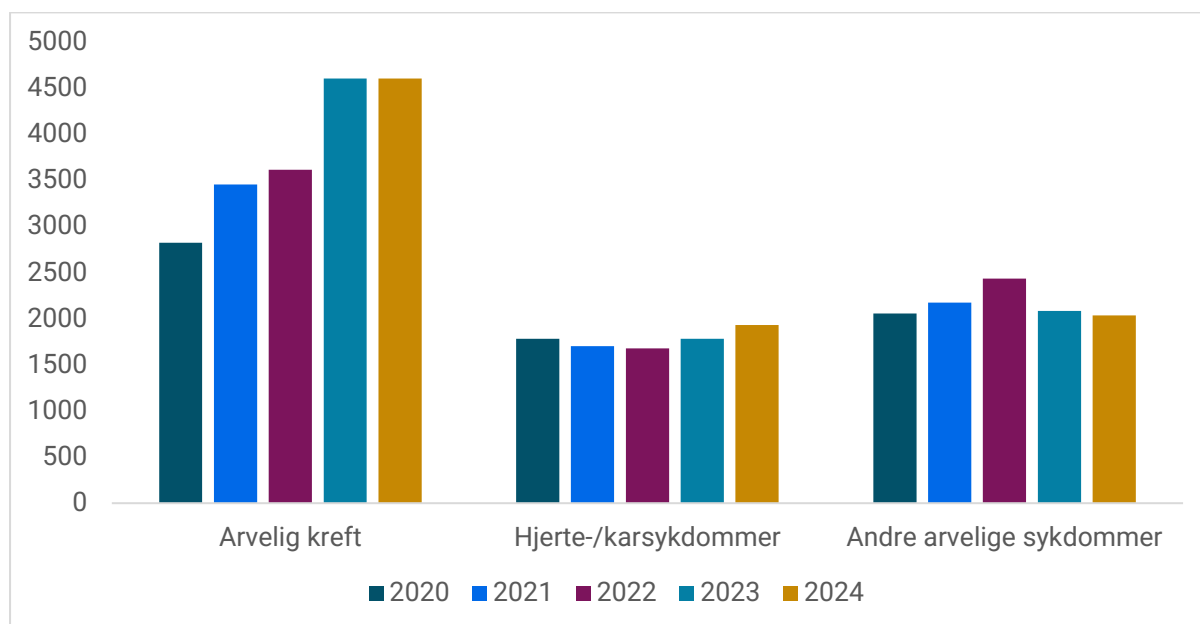
Rapporteringen skal blant annet bidra til at myndigheter og offentligheten er orientert om utviklingen i bruk av prediktive mv. genetiske undersøkelser i Norge, og utviklingen innen feltet som sådan. Rapportene omfatter også utvalgte genetiske analyser brukt i diagnostikk for å gjøre det mulig å følge med på implementering av

ny teknologi ved bruk av storskalaundersøkelser som eksom- og genomanalyser. Tallene inkluderer ikke eventuelle diagnostiske storskalaundersøkelser som er utført utenfor virksomhetene som har rapporteringsplikt etter bioteknologiloven. Tallene inkluderer heller ikke Nyfødtscreeningen, som har unntak for virksomhetsgodkjennelse og rapportering etter bioteknologiloven. For å sikre at rapporteringsskjemaene er hensiktsmessige endres innholdet i skjemaene etter behov i samråd med de godkjente virksomhetene.

Rapporter om prediktive mv. genetiske undersøkelser

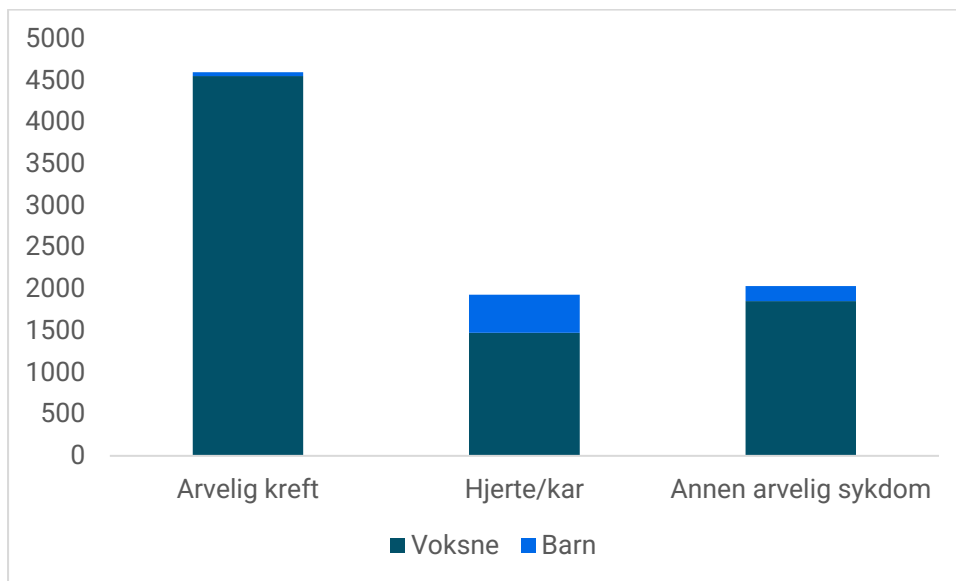
Innrapporterte tall fra de medisinsk-genetiske avdelingene viser at det i 2024 ble utført nesten 15 000 prediktive mv. genetiske undersøkelser. Figur 6-1 viser en tydelig økning i løpet av de siste fem årene. Det største terapiområdet for slike analyser er arvelig kreft.

Figur 6-1 Prediktive mv. genetiske undersøkelser, utvikling i perioden 2020–2024



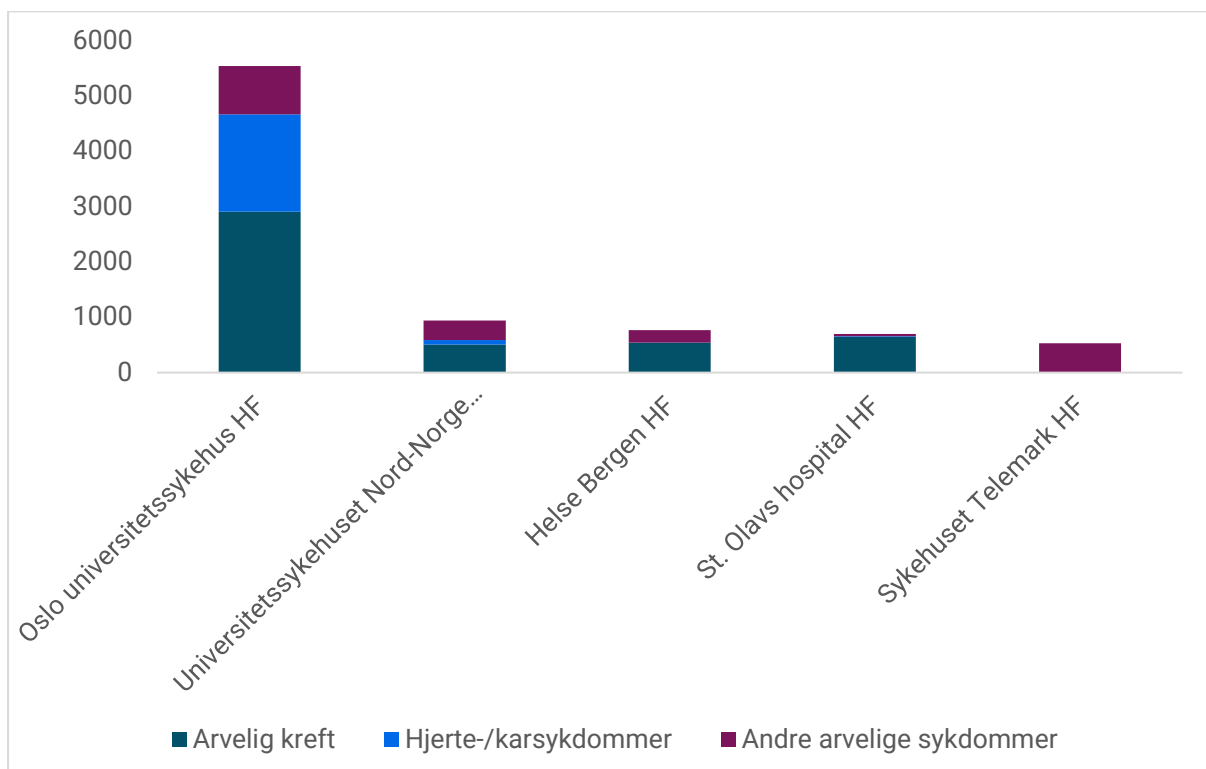
Forklaring til figuren: Omtrent 17 prosent av de prediktive mv. undersøkelsene gjøres av barn, og andelen er høyest for andre arvelige sykdommer enn arvelig kreft og hjerne-/karsykdommer (Figur 6-2).

Figur 6-2 Prediktive mv. genetiske undersøkelser utført i 2024, fordelt på terapiområde og aldersgruppe



Flest prediktive mv. genetiske undersøkelser ble gjennomført ved Helse Bergen HF, etterfulgt av Oslo universitetssykehus HF. Figur 6-3 viser hvor analysene ble utført, uavhengig av hvor pasientene får helsehjelp, inkludert genetisk veiledning.

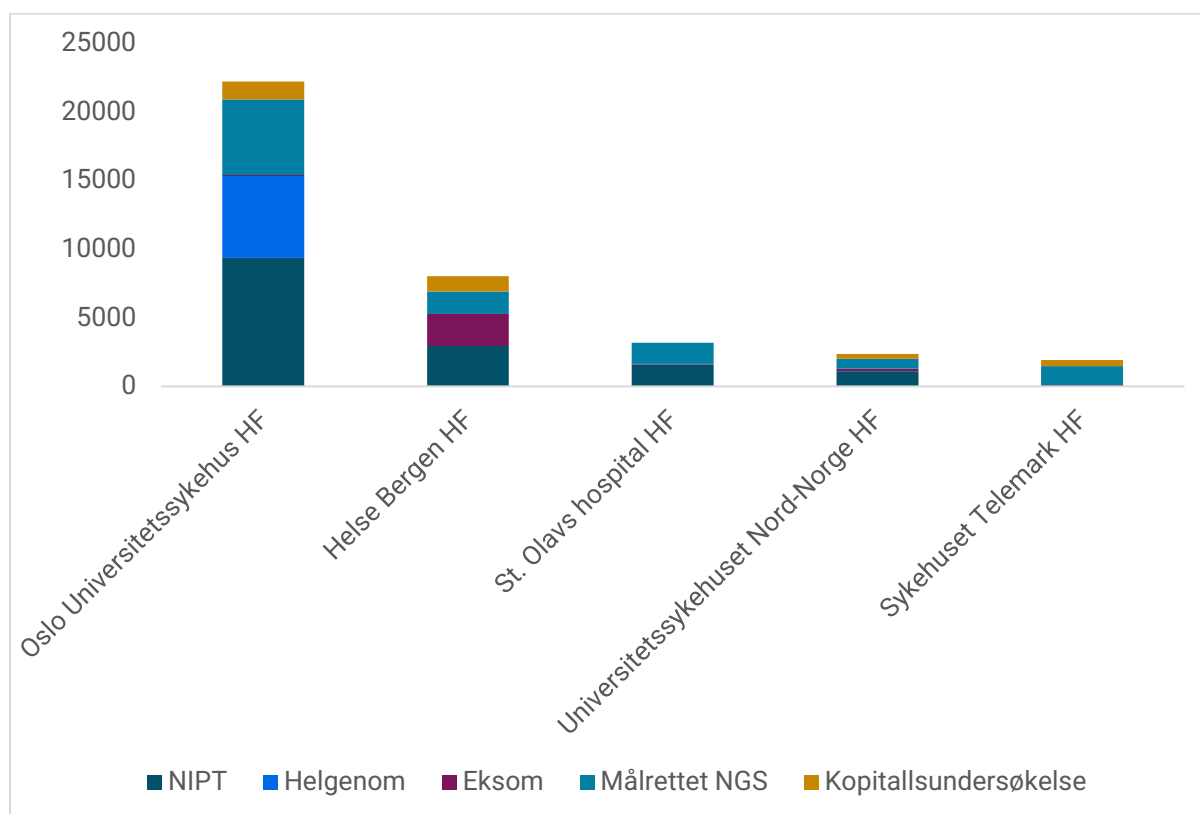
Figur 6-3 Prediktive mv. genetiske undersøkelser utført i 2024, fordelt på helseforetak



Rapporter om bruk av genomvide analysemetoder (diagnostiske og prediktive mv.)

I 2024 ble det gjennomført nesten 38 000 genomvide genetiske undersøkelser ved de fem virksomhetene som er godkjent etter kapittel fem i bioteknologiloven. Tallene inkluderer ikke eventuelle diagnostiske undersøkelser som er utført av offentlige eller private virksomheter som ikke har rapporteringsplikt etter bioteknologiloven. Omtrent halvparten av undersøkelsene ble utført ved Oslo universitetssykehus (Figur 6-4).

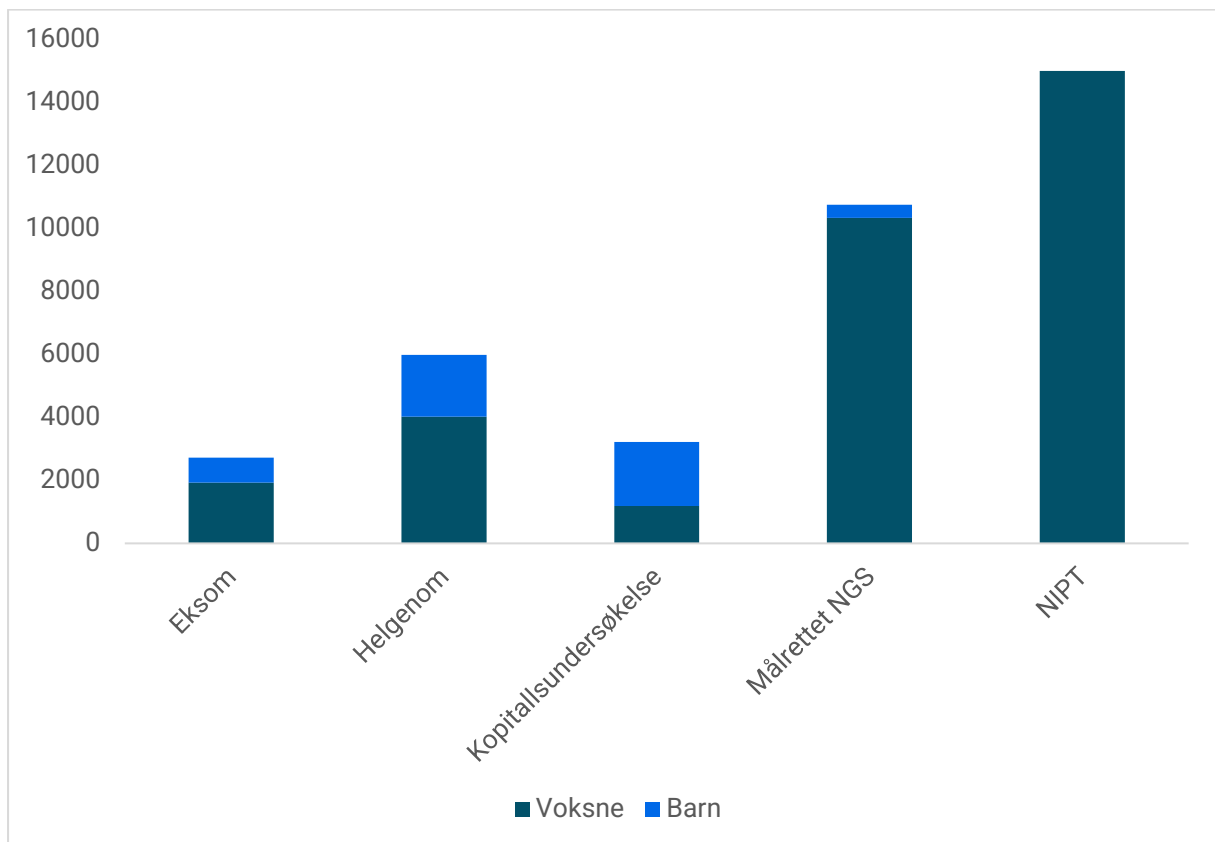
Figur 6-4 Genomvide genetiske undersøkelser utført ved medisinsk-genetiske avdelinger i 2024, fordelt på helseforetak og type undersøkelse



Forklaring til figuren: NGS: Next-generation sequencing (nestegenerasjonssekvensering, storskalasekvensering), NIPT: Non-invasive prenatal test (ikke-invasiv prenatal undersøkelse)

Andelen barn som undersøkes ved bruk av genomvide undersøkelser er høyest for kopitallsundersøkelser, etterfulgt av genom- og eksomsekvensering (Figur 6-5).

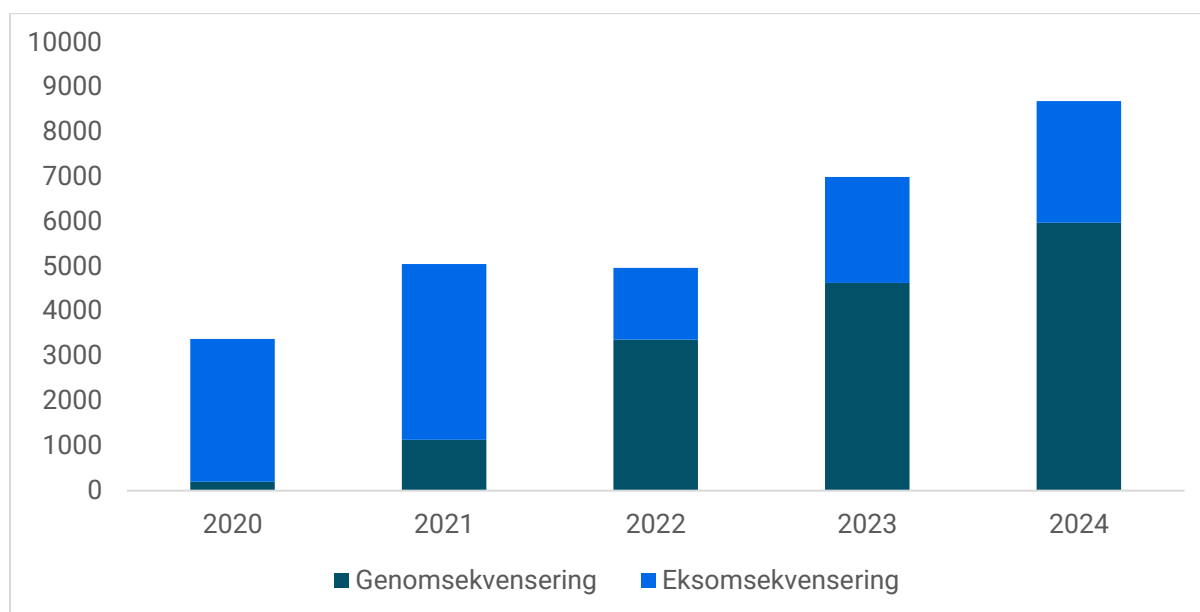
Figur 6-5 Genomvide genetiske undersøker utført i 2024, fordelt på type undersøkelse og aldersgruppe



Forklaring til figuren: NGS: Next-generation sequencing (nestegenerasjonssekvensering, storskalasekvensering), NIPT: Non-invasive prenatal test (ikke-invasiv prenatal undersøkelse)

Ved Oslo universitetssykehus har eksomsekvensering i løpet av de siste årene blitt erstattet av genomsekvensering, og sykehuset gjennomførte omtrent 6 000 genomsekvenseringer i 2024. Dette har medført at det nå blir utført flere genomsekvenseringer enn eksomsekvenseringer på landsbasis (Figur 6-6).

Figur 6-6 Genom- og eksomsekvensering, utvikling i perioden 2020–2024



Rapportene fra virksomhetene gir også innsikt i omfanget av funn og utilsiktede funn for de ulike analysene. **Feil! Fant ikke referansekilden.** viser forekomst av rapporterte funn og utilsiktede i 2024.

Tabell 6-1 Andel funn og utilsiktede funn i genomvide genetiske undersøkelser utført i 2024

Metode	Antall undersøkelser	Funn	Andel funn	Utilsiktede funn	Andel utilsiktede funn
Eksomsekvensering	2719	438	16 %	7	0,26 %
Genomsekvensering	5977	906	15 %	25	0,42 %
Kopitallsundersøkelse	3221	342	11 %	9	0,28 %
Målrettet NGS	10744	948	9 %	10	0,09 %
NIPT	14987	190	1 %	0	0,00 %

Forklaring til tabellen: NGS: Next-generation sequencing (nestegenerasjonssekvensering, storskalasekvensering), NIPT: Non-invasive prenatal test (ikke-invasiv prenatal undersøkelse)

6.3.3 Dagens regulering

Bioteknologilovens kapittel 5 omhandler genetiske undersøkelser. Definisjonen er omfattende og består av to deler, som angir hva som menes med genetiske undersøkelser i bioteknologiloven.

Den første delen forklarer hva som menes med genetiske undersøkelser i loven:

"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".

Den andre delen forklarer hvilke undersøkelser som er nærmere regulert i kapittel 5:

"Med genetiske undersøkelser av fødte menes i denne lov:

- a. genetiske undersøkelser der formålet med undersøkelsen er 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 kjønnsstilhorighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål."

Kapittel 5 i bioteknologiloven skal også ivareta enkelte av Norges forpliktelser etter tilleggsprotokoll til konvensjonen om menneskerettigheter og biomedisin om genetiske undersøkelser for helseformål, som Norge ratifiserte 26. mai 2015 og som trådte i kraft 1. juli 2018.

6.3.4 Dagens praksis

Det humane genomet inneholder hele menneskets arvemasse og fungerer som en "oppskrift" på kroppens form og funksjon. Selv om DNA er 99,9 prosent likt mellom mennesker, forårsaker små forskjeller arvelige variasjoner og sykdommer. De fleste av disse er av liten eller ingen betydning, mens andre kan forårsake sykdom eller øke risikoen for sykdom. Ved en genetisk undersøkelse kan man analysere genvariantene for å finne svar på en medisinsk problemstilling, for eksempel for å finne varianten som forårsaker pasientens symptomer.

De virksomhetsgodkjente medisinsk-genetiske avdelingene

Alle leger kan rekvirere genetiske undersøkelser for å diagnostisere eksisterende sykdom hos pasienten. Det er derfor viktig å øke kunnskap om genombaserte analyser for alle rekvirentene.

For å kunne rekvirere prediktive m.v undersøkelser jf. bioteknologiloven § 5-1 andre ledd bokstav b, må pasienten henvises til virksomheter som har godkjenning for å foreta eller rekvirere slike undersøkelser jf. bioteknologiloven § 7-1.

Virksomhetsgodkjenning ble innført for å sikre kvaliteten på tjenestene som virksomhetene tilbyr, og i dag er det fem virksomheter (kun offentlige sykehus) som er godkjent i Norge: Oslo universitetssykehus HF, Sykehuset Telemark HF, Helse Bergen HF, St. Olavs hospital HF og Universitetssykehuset Nord-Norge HF. Selv om virksomheten som rekvirerer undersøkelsen må være godkjent, står virksomhetene fritt til å velge laboratorium for gjennomføring av undersøkelsene etter behov, også utenlandske. Det er ikke krav om virksomhetsgodkjenning for laboratoriene som gjør analysen.

De godkjente virksomhetene er ansvarlige for klinisk genetisk utredning, genetisk laboratoriediagnostikk og genetisk veiledning, inkludert veiledning i forbindelse med fosterdiagnostikk. De godkjente virksomhetene har rapporteringsplikt for sine genetiske undersøkelser til Helsedirektoratet, som publiserer statistikk¹⁸⁶ over bruken av genetiske undersøkelser i helsetjenesten.

Rekvirering av genetisk undersøkelse

Rekvirenten bestiller en genetisk undersøkelse ved å sende rekvisisjon (vanligvis elektronisk) og prøvemateriale til en av de godkjente virksomhetene. Analysetilbud og rekvisisjonsskjemaer finnes både på hjemmesidene til de fleste medisinsk-genetiske laboratoriene, og samlet nasjonalt på Genetikkportalen¹⁸⁷. Ved utredning av en pasient velger helsepersonell genpanel som er relevant for den aktuelle sykdommen.

Enkelte ganger kan det være vanskelig å bestemme hvilket genpanel som er mest relevant, og da kan det benyttes flere genpaneler. Et stort/bredt genpanel vil kunne gi flere pasienter riktig diagnose, men ulempene er at sannsynligheten for å gjøre et funn av usikker betydning eller et utilsiktet funn også øker. Det er også mer ressurskrevende å tolke resultatene fra et stort genpanel sammenlignet med et lite. Analyser av hele genomet uten filtrering på panel, gjøres av samme grunn sjelden, og kun dersom aktuelle genpaneler ikke har gitt ønskede resultater.

Laboratoriet er ansvarlig for at det gjennomføres en medisinskfaglig vurdering av at de rekvirerte analysene er riktige og tilstrekkelige ut fra opplysningene i rekvisisjonen, før prøven settes opp til analyse. Praksis i dag er at laboratoriene kan avvise rekvisisjoner på analyser som ikke passer for indikasjon, eller rekvisisjon av

¹⁸⁶ Statistikken ligger på <https://www.helsedirektoratet.no/lov-og-forskrift/bioteknologi/genetiske-undersokelser/bruk-av-genetiske-undersokelser-i-helsetjenesten>

¹⁸⁷ <https://www.genetikkportalen.no>

prediktiv, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk test hvor det ikke fremgår at pasienten har fått tilbud om genetisk veiledning i forkant av undersøkelsen.

Faktaboks 6-1: Hva er et genpanel?

Ved eksom- eller genomsekvensering blir alle gener sekvensert, mens bare et utvalg av disse blir analysert. Utvalget av gener som analyseres kalles ofte for et genpanel og inneholder gener som antas å være årsak til den aktuelle tilstanden eller beslektede tilstander.

Norsk portal for medisinsk-genetiske analyser, Genetikkportalen.no, viser at det finnes mer enn 200 genpaneler i Norge. Det finnes små genpaneler for spesifikke tilstander, eksempelvis arvelig høyt kolesterol eller kortvoksthet, som inneholder 3-10 gener. Det finnes også større genpaneler for eksempel for muskelsykdommer eller utviklingsforstyrrelser, hvor de største genpanelene inneholder flere tusen gener.

Sekvensering og varianttolkning

En genpanelanalyse består av flere steg: 1) Sekvensering er prosessen hvor rekkefølgen på nukleotidene i pasientens DNA identifiseres. 2) Deretter gjennomføres en bioinformatisk dataanalyse hvor man identifiserer og filtrerer all genetisk variasjon i genpanelet som skal undersøkes digitalt, før det vises til personell som skal tolke resultatet, slik at vurderingene kan konsentreres om varianter som sannsynligvis er mest relevant (ved filtrering og bruk av genpaneler). 3) Til slutt gjennomføres en manuell tolkning av resultatene.

Nestegenerasjonssekvensering (NGS) er en teknologi som kom på markedet for ca. 15 år siden, og gjorde det mulig å sekvensere DNA eller RNA raskt og i stor skala (storskala-analyser). I starten avgrenset man nestegenerasjonssekvensering til forhåndsdefinerte områder av genomet (eksomet). I økende grad gjøres i dag genomsekvensering¹⁸⁸, det vil si sekvensering av hele genomet (whole genome sequencing, WGS). Dette er særlig kost-nytteeffektivt for sjeldne tilstander og analyse av store genpaneler, og gir mulighet for analyse av nye paneler dersom man ikke finner forklaringen på pasientens tilstand i første omgang.

Alle de medisinsk-genetiske avdelingene i Norge gjennomfører i dag eksomsekvensering, men flere er i ferd med å ta i bruk genomsekvensering, siden genomsekvensering både kan gi raskere og bedre utredning og diagnostikk enn andre sekvenseringsbaserte teknologier, og at teknologien er blitt mer presis og

¹⁸⁸ I rapporten brukes begrepet "genomsekvensering" for helgenomsekvensering

rimeligere. Genomsekvensering har brede anvendelsesområder, og tilrettelegger for at nye og eksisterende pasientgrupper får et bedre analysetilbud, særlig i kombinasjon med bioinformatiske analyser.

Bioinformatisk analyse av data fra genomsekvensering kan påvise både små og større duplikasjoner og delesjoner og identifisere kopitallsendringer.

Faktaboks 6-2: Sekvenseringsmetoder

Sekvensering er prosessen hvor rekkefølgen på nukleotidene i pasientens DNA identifiseres. Både genomsekvensering (sekvensering av hele arvematerialet) og eksomsekvensering (sekvensering av alle de protein-kodende genene) benyttes i dag for genpanelanalyser ved norske medisinsk-genetiske laboratorier.

Sanger-sekvensering var "gullstandard" for sekvensering i mange år, og er en DNA-basert analyse som brukes til å bestemme baserekkefølgen (sekvensen) til DNA, enten målrettet mot et enkelt gen eller begrensede områder i et gen. Analysen kan påvise sekvensvarianter eller genmutasjoner i ekson, intron eller andre ikke-kodende områder. Analysen har en oppløsning på ned til ett basepar.

Nestegenerasjonssekvensering (NGS) fikk navnet sitt fordi den erstattet Sanger-sekvensering. Det er en teknologi som kom på markedet for ca. 15 år siden, og gjorde det mulig å sekvensere hele eller deler av DNA eller RNA raskt og i stor skala (storskala-analyser) med mange parallelle sekvenseringsreaksjoner.

Genetiske undersøkelser utføres med en rekke ulike teknologier. Eldre teknologier, som lysmikroskopiske kromosomundersøkelser, benyttes fremdeles, men i langt mindre utstrekning enn tidligere. Analyse av DNA-sekvens på enkeltgener utføres fremdeles med Sanger-sekvensering, men denne metoden erstattes i større og større grad av storskala-analyser. Analyse av kopitall utføres med mikromatrise-baserte metoder og mer målrettede MLPA-analyser, men også disse metodene erstattes i større og større grad av storskala-analyser. Bioinformatisk analyse av data fra genomsekvensering kan påvise både små og større duplikasjoner og delesjoner og identifisere kopitallsendringer.

Faktaboks 6-3: Varianttolkning, retolkning og reanalyse

Et menneske har i snitt 4-5 millioner varianter i genomet sitt, sammenlignet med et vanlig referansegenom. Bare noen få av dem er mulig sykdomsgivende varianter.

Det brukes bioinformatiske verktøy for å plukke ut de variantene som mest sannsynlig kan være årsak til sykdom, men den siste vurderingen av de mest aktuelle variantene gjøres manuelt.

I tilfeller hvor man ønsker å finne nyoppståtte sykdomsgivende varianter hos barn, eller man trenger å redusere antallet varianter for tolkning i forbindelse med større genpanel, kan trioanalyse være aktuelt. Barnets DNA sammenlignes da med foreldrenes DNA, og man kan ta bort varianter som barnet har arvet fra de friske foreldrene.

Etter genanalysen lagres pasientenes genetiske opplysninger, for å dokumentere helsehjelpen. Lagring gjør det også mulig å kunne gjennomføre rimelige og raske analyser senere, dersom det blir aktuelt. Det skilles mellom retolkning og reanalyse, som begge krever ny rekvisisjon. Retolkning innebærer ny vurdering av patogenitet tidligere klassifiserte genetiske varianter. Reanalyse innebærer ny bioinformatisk prosessering av lagrede sekvenseringsdata, for eksempel ved å inkludere nye gener eller kopitallsanalyse.

Faktaboks 6-4: Påvisning av kopitallsvariasjon

Kopitallsvariasjon betyr at deler av DNA-et har for få eller for mange kopier.

MLPA-analyse (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) er en DNA-basert kopitallsanalyse som brukes til å påvise små delesjoner og duplikasjoner i utvalgte gener/områder i genomet.

Mikromatrise er en metode for å måle antall kopier av DNA-segmenter, det vil si om deler av DNA mangler eller har for mange kopier. Metoden brukes oftest for å undersøke hvilke gener eller proteiner som aktivt uttrykkes i en eller flere celler på det gitte tidspunkt.

6.3.5 Problemstillinger

Rekkevidden av begrepet "genprodukter og deres funksjon"

I bioteknologiloven § 5-1 defineres som nevnt genetiske undersøkelser loven som 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. Videre oppstilles et tydelig skille mellom diagnostiske og presymptomatiske/prediktive/bærerdiagnostiske undersøkelser. Ved prediktive mv. undersøkelser er det krav om skriftlig samtykke og tilpasset genetisk veiledning. Prediktive mv. genetiske undersøkelser av barn er kun tillatt dersom undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet. Det er også krav til godkjenning av virksomheter som skal rekvirere genetiske undersøkelser.

Vi har fått tilbakemeldinger fra fagmiljøer som har vært involvert i evalueringen, om at definisjonen av genetiske undersøkelser blir svært omfattende på grunn av formuleringen "genprodukter og deres funksjon". Definisjonen innebærer at flere vanlig brukte medisinske prosedyrer, som måling av kolesterol, EKG og ultralyd av organer, i visse tilfeller omfattes. Et eksempel kan være ved kjent familiær hyperkolesterolemi med hjerteinfarkt hos unge familiemedlemmer. Dersom man ønsker å undersøke om andre barn i familien har sykdommen, ved å måle kolesterol i blodet, vil blodprøven regnes som en genetisk undersøkelse. En slik blodprøve vil være nødvendig for å iverksette behandling.

I tilfeller hvor pasienten ennå ikke har fått symptomer vil blodprøven regnes for å være en prediktiv/presymptomatisk undersøkelse etter bioteknologilovens § 5-1 andre ledd bokstav b, med blant annet krav om genetisk veiledning og skriftlig samtykke etter bioteknologiloven.

Faktaboks 6-5: Genprodukter og deres funksjon

I bioteknologiloven brukes uttrykket "genprodukter", som kan være proteiner eller RNA-molekyler og kan gi en indikasjon på pasientens genotype.

Sekvensering av RNA gir en beskrivelse av den korresponderende DNA-sekvensen, og for enkelte sykdommer kan man også få indikasjoner på genfeil ved å måle og eventuelt påvise endret mengde RNA eller avvikende RNA-transkripter.

Undersøkelse av aminosyresekvensen i et protein kan gi en ganske nøyaktig bestemmelse av DNA-et, selv om de fleste aminosyrer kan kodes av flere ulike kodoner. Man kan også undersøke stabiliteten til proteiner eller gjennomføre strukturanalyse av proteiner – som kan avdekke feil.

Sekvensering av RNA og aminosyrer er ressurskrevende undersøkelser som ikke brukes i særlig utstrekning i diagnostikk av arvelige sykdommer. RNA-analyser gjøres i enkelte tilfeller hvor det er påvist en DNA-variant med usikker diagnostisk betydning (VUS), for eksempel hvor man tror den kan endre spleising av RNA som igjen kan gi feil funksjon i/ikke-funksjonelt protein.

Undersøkelse av mønstre av bestemte biokjemiske markører (biomarkører) i blodet for å fange opp unormale mønstre som er karakteristiske for den arvelige sykdommen eller tilstanden man undersøker, regnes også som en genetisk undersøkelse. Slike undersøkelser brukes for eksempel i nyfødtscreeningen. Prøver med unormale biomarkørmønstre for en tilstand undersøkes videre med å sjekke genet/genene som kan være årsak til sykdommen. Siden biomarkøranalysene i Nyfødtscreeningen gir en sterk indikasjon på at barnet kan vil komme til å utvikle sykdommen, omtales de ofte som presymptomatiske.

Grensegang mellom prediktivt og diagnostisk formål

Det er et grunnleggende skille i loven mellom undersøkelser med diagnostisk formål på den ene siden og prediktivt mv. formål på den andre. Dette skillet medfører problemstillinger som omtales i forbindelse med skriftlig samtykke (kapittel 6.4), forbud mot genetiske undersøkelser av barn (kapittel 6.6), tilpasset genetisk veiledning (kapittel 6.5) og virksomhetsgodkjenning.

Genetiske undersøkelser kan gi resultater med både diagnostisk og prediktiv betydning, noe som kan gjøre det rettslige skillet mellom diagnostiske og prediktive undersøkelser mindre hensiktsmessig. Et eksempel er genomundersøkelser som teknisk sett vil være samme undersøkelse og innebære samme risiko for utilsiktede funn, selv om den utføres med forskjellig formål, og som er nærmere beskrevet i Helsedirektoratets genomutredning¹⁸⁹. Konsekvensen er at pasienter som får samme genetiske undersøkelse, er omfattet av ulike regler for samtykke og informasjon.

6.4 Samtykke

Her belyser vi problemstillinger knyttet til formen på samtykke til genetiske undersøkelser.

¹⁸⁹ <https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/juridiske-og-etiske-sider-ved-etablering-av-nasjonalt-genomsenter-med-registerlosninger/vurderinger-og-anbefalinger/samtykke-til-helsehjelp-gjennomforing-av-genomundersokelse>

I hvilken grad bidrar skriftlig samtykke til at pasienten får tilstrekkelig informasjon og forstår undersøkelsen hen skal ta? Er det tilstrekkelig at det implisitte samtykket ved at pasienten møter opp til prøvetakning er dokumentert i pasientens journal, eller bør det være et eget skriftlig samtykke? Vi viser til arbeid gjort i Helsedirektoratets genomutredning, men nyanserer også drøftelsen basert på nye innspill fra fagmiljøene.

Fagpersonene i utredningen har ytret ønske om at *skriftlig* samtykke – det vil si samtykkeskjema med underskrift – ved prediktive undersøkelser kan erstattes med *dokumentert* samtykke i mange tilfeller. I bioteknologiloven brukes ordet "skriftlig", mens i Biomedisinkonvensjonen brukes "dokumentert". Helsedirektoratet diskuterer i dette kapittelet fordeler og ulemper med disse alternativene.

Temaene i dette kapittelet bør ses i sammenheng med kapittel 6.6 Genetiske undersøkelser av barn, kapittel 6.5 Veiledning og informasjon ved genetiske undersøkelser og problemstillinger om grensegang. Rekkevidden av begrepet "genprodukter og deres funksjon"

I bioteknologiloven § 5-1 defineres som nevnt genetiske undersøkelser som 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. Videre oppstilles et tydelig skille mellom diagnostiske og presymptomatiske/prediktive/bærerdiagnostiske undersøkelser. Ved prediktive mv. undersøkelser er det krav om skriftlig samtykke og tilpasset genetisk veiledning. Prediktive mv. genetiske undersøkelser av barn er kun tillatt dersom undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet. Det er også krav til godkjenning av virksomheter som skal rekvirere genetiske undersøkelser.

Vi har fått tilbakemeldinger fra fagmiljøer som har vært involvert i evalueringen, om at definisjonen av genetiske undersøkelser blir svært omfattende på grunn av formuleringen "genprodukter og deres funksjon". Definisjonen innebærer at flere vanlig brukte medisinske prosedyrer, som måling av kolesterol, EKG og ultralyd av organer, i visse tilfeller omfattes. Et eksempel kan være ved kjent familiær hyperkolesterolemi med hjerteinfarkt hos unge familiemedlemmer. Dersom man ønsker å undersøke om andre barn i familien har sykdommen, ved å måle kolesterol i blodet, vil blodprøven regnes som en genetisk undersøkelse. En slik blodprøve vil være nødvendig for å iverksette behandling.

I tilfeller hvor pasienten ennå ikke har fått symptomer vil blodprøven regnes for å være en prediktiv/presymptomatisk undersøkelse etter bioteknologilovens § 5-1 andre ledd bokstav b, med blant annet krav om genetisk veiledning og skriftlig samtykke etter bioteknologiloven.

Faktaboks 6-5: Genprodukter og deres funksjon

I bioteknologiloven brukes uttrykket "genprodukter", som kan være proteiner eller RNA-molekyler og kan gi en indikasjon på pasientens genotype.

Sekvensering av RNA gir en beskrivelse av den korresponderende DNA-sekvensen, og for enkelte sykdommer kan man også få indikasjoner på genfeil ved å måle og eventuelt påvise endret mengde RNA eller avvikende RNA-transkripter.

Undersøkelse av aminosyresekvensen i et protein kan gi en ganske nøyaktig bestemmelse av DNA-et, selv om de fleste aminosyrer kan kodes av flere ulike kodoner. Man kan også undersøke stabiliteten til proteiner eller gjennomføre strukturanalyse av proteiner – som kan avdekke feil.

Sekvensering av RNA og aminosyrer er ressurskrevende undersøkelser som ikke brukes i særlig utstrekning i diagnostikk av arvelige sykdommer. RNA-analyser gjøres i enkelte tilfeller hvor det er påvist en DNA-variant med usikker diagnostisk betydning (VUS), for eksempel hvor man tror den kan endre spleising av RNA som igjen kan gi feil funksjon i/ikke-funksjonelt protein.

Undersøkelse av mønstre av bestemte biokjemiske markører (biomarkører) i blodet for å fange opp unormale mønstre som er karakteristiske for den arvelige sykdommen eller tilstanden man undersøker, regnes også som en genetisk undersøkelse. Slike undersøkelser brukes for eksempel i nyfødtscreeningen. Prøver med unormale biomarkørmønstre for en tilstand undersøkes videre med å sjekke genet/genene som kan være årsak til sykdommen. Siden biomarkøranalysene i Nyfødtscreeningen gir en sterk indikasjon på at barnet kan vil komme til å utvikle sykdommen, omtales de ofte som presymptomatiske.

Grensegang mellom prediktivt og diagnostisk formål, blant annet under 6.3.5.

6.4.1 Dagens regulering

Biomedisinkonvensjonen

Biomedisinkonvensjonen med tilleggsprotokoller er ratifisert av Stortinget og dermed rettslig bindende for Norge. Prediktive genetiske tester er omtalt i konvensjonen kapittel 2 og 3 om samtykke, privatliv og rett til informasjon. I artikkel 12 defineres prediktive genetiske tester som "*Tester som kan benyttes for å forutsi genetiske sykdommer, eller som tjener enten til å identifisere den testede som bærer av et gen som er ansvarlig for en sykdom, eller til å påvise en genetisk disposisjon eller mottakelighet for en sykdom*". Disse kan bare utføres til helseformål eller til vitenskapelig forskning knyttet til helseformål, og under forutsetning av tilstrekkelig genetisk rådgivning.

Biomedisinkonvensjonens bestemmelser er utdypet i Tilleggsprotokoll av 27. november 2008 om genetiske undersøkelser for helseformål (CETS 203). Protokollen gjelder ikke for forskningsformål. Artikkel 9 om samtykke stiller blant annet krav til at samtykket skal være frivillig og informert, og at samtykket skal kunne trekkes tilbake når som helst. For prediktive tester skal samtykket dokumenteres. Artikkel 16 handler om rett til privatliv og rett til informasjon, og sier blant annet at personer som får utført en genetisk undersøkelse har rett til å få kjennskap til informasjon om personens helse som utledes fra testresultatene. Et ønske om ikke å bli informert, skal respekteres.

Bioteknologiloven

Bioteknologiloven skiller mellom genetiske undersøkelser med diagnostisk og prediktivt formål, jf. § 5-1. Når en prediktiv undersøkelse skal utføres, krever bioteknologiloven at den som skal undersøkes må gi et skriftlig samtykke til undersøkelsen, jf. bioteknologiloven § 5-4 første ledd. Videre stilles det krav til at den som undersøkes skal gis tilpasset genetisk veiledning, jf. § 5-5, og at virksomheten som skal foreta undersøkelsen er godkjent, jf. § 7-1.

For genetiske undersøkelser som er ledd i diagnostikk, er det ikke et krav om skriftlig samtykke. For slike undersøkelser gjelder de alminnelige kravene til samtykke og informasjon for helsehjelp i pasient- og brukerrettighetsloven.

Tidligere ble genetiske undersøkelser med diagnostisk formål regnet som prediktive tester dersom de kunne gi informasjon om fremtidig sykdomsrisiko. I 2020 ble det imidlertid innført en endring i regelverket, slik at det er undersøkelsens *formål* som avgjør hvordan den klassifiseres og reguleres. Denne endringen ble innført for å legge bedre til rette for bruk av genetisk testing i helsetjenesten. Skillet mellom diagnostisk og prediktivt formål gjelder uavhengig av sannsynligheten for at undersøkelsen vil gi prediktive funn. Det tas dermed ikke hensyn til om den genetiske undersøkelsen gjennomføres som en storskala analyse av hele genomet eller en mer begrenset undersøkelse ved bruk av genpanel. Det ble vurdert at informasjonen pasienten har krav på etter pasient- og brukerrettighetsloven er tilstrekkelig ved diagnostiske undersøkelser. For prediktive undersøkelser gjelder det fortsatt særskilte krav, blant annet om genetisk veiledning og skriftlig samtykke.

Pasient- og brukerrettighetsloven

Et samtykke til helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven § 4-1 flg. omfatter i utgangspunktet at pasienten samtykker til å motta helsehjelp, inkludert at det eventuelt tas relevante prøver og gjøres nødvendige analyser. I tillegg omfatter samtykket at humant biologisk materiale lagres og at resultatene av analysene av materialet dokumenteres i pasientjournal. Krav til samtykkets form fremgår av § 4-2 "Samtykke kan gis uttrykkelig eller stilltiende. Stilltiende samtykke anses å foreligge

dersom det ut fra pasientens handlemåte og omstendighetene for øvrig er sannsynlig at hun eller han godtar helsehjelpen". Dersom en samtykkekompetent pasient etter å ha fått tilstrekkelig informasjon etter § 3-2 og mulighet til å medvirke etter § 3-1, ikke protesterer mot tiltaket, legges det til grunn at helsepersonellet må kunne gå ut fra at pasienten har samtykket.

Samtykket gir rettsgrunnlag for å yte helsehjelp. Det rettslige grunnlaget for å behandle opplysninger i pasientjournal er imidlertid ikke samtykke, men dokumentasjonsplikten i helsepersonelloven §§ 39 og 40.

Pasientens samtykke er bare gyldig dersom pasienten har fått tilstrekkelig informasjon om sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen. Dette innebærer at pasientene må ha fått dekkende informasjon om formål, metoder, ventede fordeler og mulige farer i forbindelse med helsehjelpen.

Pasienten kan trekke tilbake samtykket, og konsekvensen vil bli at behandlingen avsluttes. Bestemmelsen i § 4-1 andre ledd fastslår at pasienten kan trekke tilbake samtykke til behandling. Det kan skje når som helst. Videre er det slått fast at helsepersonell plikter å gi nødvendig informasjon om følgene av at samtykket trekkes, og at behandlingen dermed må avsluttes.

6.4.2 Dagens praksis

Pasienter som skal ta en prediktiv mv. undersøkelse, må gi skriftlig samtykke til dette. Vi har fått tilbakemeldinger om at det å be om skriftlig samtykke med samtykkeskjema, fører til at fokuset flyttes bort fra det konsultasjonen handler om, til forhold rundt gjennomføring av samtykke. I enkelte tilfeller benyttes likevel ikke skriftlig samtykke, men samtykket dokumenteres i pasientens journal.

En forutsetning for at pasienten både kan gi et gyldig samtykke og kan gis en reell medvirkningsrett, er at pasienten har fått tilstrekkelig informasjon. I dag er praksis slik at de som ikke kommer til veiledning, vil avvises dersom de ber om genetisk undersøkelse med prediktiv hensikt. Personer fra fagmiljøet gir uttrykk for at pasientenes behov knyttet til informasjon og samtykke er komplekse, blant annet fordi pasienter lett glemmer informasjonen de har fått, og at de kan skifte mening om samtykke over tid. En løsning som er tatt frem ved flere anledninger er at det er lettere å sikre gode, informerte samtykker med en digital løsning for informasjon og samtykke.

Pasienter som skal ta en diagnostisk genetisk undersøkelse, gir ikke skriftlig samtykke.

6.4.3 Problemstillinger

Skriftlig samtykke oppleves unødig og tidkrevende å praktisere

I Genomutredningen skriver Helsedirektoratet om fordeler og ulemper ved krav til skriftlig samtykke ved genetiske undersøkelser. Fordelene som nevnes er at skriftligheten bidrar til dokumentasjon av at pasienten har fått tilstrekkelig informasjon og avgitt samtykke, at pasienten har mulighet til å lese informasjonen senere, at pasientens ønsker tydeliggjøres for helsepersonell og laboratoriet, særlig når det gjelder utilsiktede funn, i tillegg til at pasienten får mulighet til å påvirke den videre behandlingen av genomdata. Ulempene er nevnt å være at skriftlig samtykke vil markere at denne undersøkelsen skiller seg fra annen helsehjelp, og kan medføre at pasienten opplever at hen må overta ansvaret for helsehjelpen i større grad enn ellers. Skriftlig samtykke vil heller ikke være noen garanti for at informasjonen som gis faktisk er forstått¹⁹⁰, eller at pasienten har fått tilstrekkelig informasjon og veiledning.

I dialog med fagmiljøet er argumentasjonen fra Genomutredningen blitt nyansert og supplert, for helsehjelpssituasjoner. Det at samtykket er skriftlig medfører ikke nødvendigvis at det er gitt tilstrekkelig informasjon, og det manuelle arbeidet med å innhente samtykke, scanne samtykkeskjema og legge det inn i pasientens journal oppleves som tidkrevende og unødig dobbeltarbeid. Siden genetiske undersøkelser i bokstav b forutsetter genetisk veiledning i henhold til bioteknologiloven, har vi fått innspill på at *skriftlig* samtykke – det vil si samtykkeskjema med underskrift – ved prediktive undersøkelser kan erstattes med *dokumentert* samtykke. Det vil si at dersom en pasient 1) har blitt henvist og møtt opp til veiledning, 2) møter til prøvetaking og 3) strekker armen frem for blodprøvetaking, har vedkommende avgitt et implisitt samtykke. For disse pasientene vil det være tilstrekkelig at det dokumenteres i journalen at pasienten har samtykket (som ved annen helsehjelp).

Det er særlig skriftlig samtykke ved bærerdiagnostiske tester som framstår som unødvendig. Bærerdiagnostiske tester har i dag samme regulering som prediktive og presymptomatiske undersøkelser, men skiller seg i realiteten vesentlig fra disse. Resultatet fra testen kan være viktig for eventuell familieplanlegging eller fosterdiagnostikk av fremtidige barn, men undersøkelsen som gjøres er begrenset til den aktuelle sykdommen. Bærertilstander har som regel ikke noe å si for helsen til foreldrene. Denne situasjonen skiller seg i stor grad fra prediktive gentester, der resultatet kan avdekke fremtidige, alvorlig og dødelige, arvelige sykdommer hos den friske personen som tester seg.

¹⁹⁰ <https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/juridiske-og-etiske-sider-ved-etablering-av-nasjonalt-genomsenter-med-registerlosninger/vurderinger-og-anbefalinger/samtykke-til-helsehjelp-gjennomforing-av-genomundersokelse>

Vi har fått tilbakemelding fra arbeidsgruppen om at genetisk veiledning anses som en forutsetning for at pasienten kan avgi et informert samtykke. I dag er praksis at pasienter som ikke har mottatt genetisk veiledning avvises dersom de kommer til prøvetakning. Dette er en strengere praksis enn det som er beskrevet i forarbeidene for endringene i bioteknologiloven i 2020, der det står at "Bestemmelsen i bioteknologiloven § 5-5 om genetisk veiledning kan ikke forstås som en plikt for den som skal undersøkes til å motta slik veiledning." Dersom praksis skal være i henhold til forarbeidene, vil man kunne få pasienter til prøvetaking som ikke har mottatt veiledning. Helsedirektoratet mener at det uansett må sørges for at pasienten får tilstrekkelig informasjon, og at det er klart hva som er pasientens ønske dersom det gjøres utilsiktede funn for å ivareta retten til ikke å vite.

Det er ikke krav til skriftlig samtykke for prediktive tester i Biomedisinkonvensjonen, men samtykket må være dokumentert. Artikkel 9 om prediktive genetiske tester sier om samtykket at "En genetisk undersøkelse kan bare utføres når personen som undersøkes har gitt et frivillig og informert samtykke. Samtykke til tester nevnt i artikkel 8 nr. 2 skal dokumenteres (...)".

Ulike samtykkekrav for prediktiv og diagnostisk genetisk undersøkelse

Det er ulike regelsett avhengig av den genetiske undersøkelsens formål. Det vil si at undersøkelser som teknisk sett er like og genererer samme type data, har ulike krav til informasjon og samtykke.

I Genomutredningen¹⁹¹ er det en gjennomgang av reguleringen av ulike samtykkekrav i helseretten. Helsedirektoratet argumenterer for at reglene om samtykke og informasjon bør være harmonisert for genomundersøkelser med henholdsvis diagnostisk og prediktivt formål. Det pekes blant annet på at det er viktig at samtykket fra pasienten er basert på tilstrekkelig og god informasjon om undersøkelsen. Dette gjelder uavhengig av samtykkets form.

6.5 Veiledning og informasjon ved genetiske undersøkelser

I dette kapittelet diskuterer vi problemstillinger knyttet til genetisk veiledning, som reguleres i bioteknologiloven § 5-5. Vi drøfter om ulik rett til veiledning ved undersøkelser med prediktivt og diagnostisk formål er hensiktsmessig. Vi ser at endringen til begrepet "tilpasset genetisk veiledning" har bidratt til at de medisinsk-genetiske avdelingene føler seg friere til å gi informasjon og veiledning slik de mener det er hensiktsmessig, men begrepet tolkes ulikt i helsetjenesten. Vi viser at behovet

¹⁹¹ [Samtykke til helsehjelp - gjennomføring av genomundersøkelse - Helsedirektoratet](#)

for informasjon og veiledning varierer mye, og det bør derfor være fleksibilitet i regelverket på dette området. Til slutt nevner vi usikkerheten rundt hvilke plikter de medisinsk-genetiske avdelingene har når pasienter har testet seg utenfor den norske helsetjenesten.

6.5.1 Dagens regulering

Bioteknologiloven § 5-5 Genetisk veiledning

Genetisk veiledning reguleres i bioteknologiloven § 5-5. Ved genetiske prediktive genetiske undersøkelser mv., jf. § 5-1 annet ledd bokstav b skal den som undersøkes gis tilpasset genetisk veiledning. Dersom den som undersøkes, er et barn under 16 år, skal genetisk veiledning også gis til barnets foreldre eller andre med foreldreansvar. Denne bestemmelsen ble endret i 2020 slik at det nå er krav til å gi *tilpasset* genetisk veiledning, mens det tidligere var krav til å gi genetisk veiledning *før, under og etter* undersøkelsen.

Ved genetisk testing hvor formålet er å stille en sykdomsdiagnose er det pasient- og brukerrettighetslovens regler om informasjon som gjelder, se mer om dette nedenfor.

Biomedisinkonvensjonen

Biomedisinkonvensjonens artikkel 12 omhandler prediktive, presymptomatisk og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser og inneholder krav om genetisk rådgivning¹⁹². Dette er utdypet i konvensjonens tilleggsprotokoll om genetiske undersøkelser for helseformål artikkel 8¹⁹³ som gjelder Informasjon og genetisk veiledning. Det stilles krav om at den som skal undersøkes skal få nødvendig informasjon, særlig om testens formål og art, og om hvilke konsekvenser resultatene kan ha. Den som skal undersøkes skal også få tilbud om hensiktsmessig genetisk veiledning. Den genetiske veiledningens form og omfang skal bestemmes ut fra testresultatenes konsekvenser og betydningen for den som undersøkes eller for medlemmene av hans eller hennes familie, herunder eventuelle konsekvenser for valg med hensyn til forplantning. Den genetiske veiledningen skal være nøytral.

Pasient- og brukerrettighetsloven

Pasient- og brukerrettighetsloven har regler som gir rett til informasjon om egen helsetilstand og helsehjelpen som gis. Bestemmelsen i § 3-2 fastsetter pasientens rett til informasjon. Her fremgår det at pasienten skal ha den informasjon som er nødvendig for å få innsikt i sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen. Pasienten

¹⁹² <https://lovdata.no/traktat/1997-04-04-1/a12>

¹⁹³ <https://lovdata.no/traktat/2008-11-27-81/a8>

skal også informeres om mulige risikoer og bivirkninger. Videre er det regler om at det ikke skal gis informasjon mot pasientens uttrykte vilje, med mindre det er nødvendig for å forebygge skadevirkninger av helsehjelpen, eller det er bestemt i eller i medhold av lov.

Informasjonen må tilpasses den enkelte pasient, inngrepets art og konsekvenser og omstendighetene for øvrig. Det kan ikke forventes at pasienten skal ha all tenkelig informasjon om tiltaket før samtykke kan gis. Det er derfor stilt krav om nødvendig informasjon om helsetilstanden og innholdet i helsehjelpen. Med andre ord skal det gis informasjon som vil gi pasienten et forsvarlig beslutningsgrunnlag. Personellet skal så langt som mulig sikre seg at pasienten har forstått innholdet og betydningen av informasjonen.

I § 3-5 stilles det formkrav til hvordan informasjonen skal gis. Informasjonen skal være tilpasset mottakerens individuelle forutsetninger, som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn. Informasjonen skal gis på en hensynsfull måte. Videre stilles det krav om at personellet skal så langt som mulig sikre seg at mottakeren har forstått innholdet og betydningen av informasjonen.

Helsepersonelloven

Retten til informasjon speiles av tilsvarende plikt i helsepersonelloven hvor helsepersonell pålegges å gi informasjon. Helsepersonelloven § 10 regulerer helsepersonellets plikt til å gi pasienten informasjon om helsehjelpen som skal gis.

Helsedirektoratets veileder til genetiske undersøkelser i helsetjenesten

I Helsedirektoratets nasjonale veileder om genetiske undersøkelser etter kap. 5 i bioteknologiloven går det frem at den som rekvirerer den genetiske undersøkelsen har ansvaret for at pasienten får nødvendig og tilstrekkelig informasjon om undersøkelsen¹⁹⁴. Pasienten bør både få god informasjon om formålet med en diagnostisk genetisk undersøkelse, hva den kan avdekke, og om resultatene av undersøkelsen og hva de innebærer. Pasienter som skal undersøkes ved hjelp av genomanalyser skal ha tilleggsinformasjon, blant annet om at undersøkelsen innebærer en liten mulighet for utilsiktede funn som kan ha helsemessig betydning for pasienten.

Veilederen spesifiserer for rekvirenter når pasienten har rett til genetisk veiledning og at pasienten ved prediktive mv. genetiske undersøkelser skal henvises til godkjent virksomhet for å få genetisk veiledning i forkant av undersøkelsen. Det vises til at hensikten er å ivareta personens mulighet til å vurdere grundig om han ønsker å vite eller ikke vite, samt å beskytte mot genetisk diskriminering. Det påpekes også at

¹⁹⁴ [Genetiske undersøkelser i helsetjenesten – kapittel 5 i bioteknologiloven - Helsedirektoratet](#)

årsaken er at kunnskapen, og dermed beslutningen om en undersøkelse, ofte kan ha betydning for livet og for familien utover det medisinske.

Endringene i bioteknologiloven i 2020

I 2020 ble det vedtatt endringer som skulle forenkle kravene til veiledning, se Prop. 34 L (2019–2020)¹⁹⁵. Kravet om at den som undersøkes skal gis genetisk veiledning "før, under og etter" at undersøkelse er foretatt, ble endret til at den genetiske veiledningen skal være "tilpasset".

I forarbeidene er endringene omtalt slik: Kravet om at veiledningen må skje «før, under og etter» undersøkelsen, er lite fleksibelt (...) Departementet foreslår derfor et krav om tilpasset genetisk veiledning. Veiledningen kan være skriftlig, muntlig eller begge deler, avhengig av pasientens behov og type genetisk sykdom (...) Hva som kreves av informasjon og veiledning bør vurderes individuelt og være tilpasset behovet i hvert enkelt tilfelle". "Bestemmelsen i bioteknologiloven § 5-5 om genetisk veiledning kan ikke forstås som en plikt for den som skal undersøkes til å motta slik veiledning."

Rett til genetisk veiledning gjelder ikke for diagnostiske genetiske undersøkelser. Det ble gjort endring i definisjonen av diagnostiske undersøkelser der formålet er å stille en sykdomsdiagnose, regnes som diagnostisk selv om undersøkelsen også kan gi informasjon om risiko for fremtidig sykdom. Endringen av definisjonen av diagnostiske undersøkelser har betydning for hvilke undersøkelser som gir rett til genetisk veiledning, for eksempel vil det ikke lenger gjelde for genomundersøkelser med diagnostisk formål. Departementet begrunnet endringene med at fordelene med å forenkle regelverket og gjøre det lettere å ta i bruk de beste undersøkelsesmetodene i diagnostikk veier tyngre enn eventuelle ulemper ved at retten til veiledning vil følge av de alminnelige reglene i pasient- og brukerrettighetsloven og ikke av bioteknologiloven § 5-5¹⁹⁶.

Historisk er F. C. Frasers definisjon fra 1974 lagt til grunn for hva som omfattes av genetisk veiledning i bioteknologiloven og er vurdert som dekkende for hva som bør inngå i genetisk veiledning. Fraser beskrev genetisk veiledning som en kommunikasjonsprosess som blant annet omfatter menneskets problem assosiert med hyppighet av en gitt genetisk defekt. Individet og/eller familien skulle få hjelp til å forstå medisinske fakta, sannsynlig utvikling av sykdommen, tilgjengelige behandlingsmuligheter, forstå hvordan arvelige faktorer bidrar til forekomst av sykdommen/tilstanden, forstå valgmuligheter, velge et adekvat handlingsalternativ, og akseptere sykdommen hos familiemedlemmer¹⁹⁷.

¹⁹⁵ [Prop. 34 L \(2019–2020\) - regjeringen.no](https://lovdata.no/pro/forarbeid/otprp-64-200203/KAPITTEL_2-5-8-5)

¹⁹⁶ Se Prop. 34 L (2019–2020) s. 44.

¹⁹⁷ Ordlyden er litt endret i forbindelse med at den er forkortet. Nøyaktig tekst kan leses på https://lovdata.no/pro/forarbeid/otprp-64-200203/KAPITTEL_2-5-8-5

En mye brukt definisjon som ble publisert i den amerikanske National Society of Genetic Counselors' Task Force Report i 2006 er følgende: Genetisk veiledning er en prosess der man hjelper folk til å forstå og innrette seg i forhold til de medisinske, psykologiske og familiære konsekvensene av genetiske forhold som kan gi eller bidra til sykdom¹⁹⁸.

I Prop. 34 L (2019–2020) Endringer i bioteknologiloven mv. står det om begrepet "tilpasset genetisk veiledning" at "[d]ette innebærer at veiledningen skal tilpasses behovet i den konkrete situasjonen. Behov for veiledning kan variere alt etter hvilke sykdom eller tilstand det undersøkes for, blant annet på grunn av ulik alvorlighetsgrad og ulike muligheter for behandling eller forebygging. Videre kan ulike pasienter ha ulikt behov for veiledning alt etter alder, modenhet og kunnskapsnivå. Behovet for veiledning kan også variere alt etter hvor sikkert testresultatet er og hvor stor økning i risiko resultatet indikerer".

I Prop.67 L (2024–2025) Endringer i bioteknologiloven, beskrives genetisk veiledning slik: "genetisk rettleiing inneber at den som eventuelt skal testast, får informasjon, forklaring og risikovurdering med tanke på bestemte genetiske tilstandar"¹⁹⁹.

6.5.2 Dagens praksis

Ulik veiledning for prediktive og diagnostiske undersøkelser

For prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser er det nå mer fleksibilitet i hvordan veiledningen kan gjennomføres, og dette gjenspeiles i praksisen ved de medisinsk-genetiske avdelingene, som beskrevet under "Endringer i praksis etter endringene i bioteknologiloven".

For en pasient som allerede er syk eller har symptomer og trenger en diagnostisk genetisk undersøkelse, vil informasjon og veiledning om undersøkelsen og konsekvensene for pasienten selv og familien ofte håndteres av andre spesialister enn medisinsk genetikk. I noen tilfeller blir pasienten likevel henvist til en genetisk avdeling for vurdering, testing og genetisk veiledning før en diagnostisk undersøkelse gjennomføres. Dette kan for eksempel skyldes at legen er usikker på hva slags genetisk sykdom pasienten kan ha. Det kan også være at en lege først har rekvirert en genetisk undersøkelse, men uten påvist patogen mutasjon, og at pasienten henvises for vurdering til utvidede tester. Veiledningen som da gis, vil i stor grad likne veiledningen som gjøres ved prediktiv testing, og tilpasningene er de samme.

¹⁹⁸ [A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report - Resta - 2006 - Journal of Genetic Counseling - Wiley Online Library](#)

¹⁹⁹ [Prop. 67 L \(2024–2025\) - regjeringen.no](#)

I enkelte tilfeller kan det kliniske personalet vurdere at det kan være riktig å ikke informere, eller å vente med å informere om et funn. Dersom det er forhold som gjelder pasienten selv, for eksempel at pasienten trenger tid til å ta innover seg informasjonen, kan veilederne vente med å gi informasjon til et senere tidspunkt. I andre tilfeller informeres det ikke. Ved funn av en variant av usikker signifikans (VUS), gis det ofte ikke tilbakemelding, noe pasienten på forhånd blir gjort oppmerksom på. I andre tilfeller kan det dreie seg om bærerstatus for en sjelden sykdom i en familie, men hvor det regnes som lite sannsynlig å få barn med sykdommen. I enkelte tilfeller kommer veilederne i en situasjon hvor de ikke kan fortelle om en risiko på grunn av taushetsplikt overfor et annet familiemedlem, som omtales under kapittel 6.7 Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet.

Vi har fått tilbakemeldinger om situasjoner hvor det er gjort undersøkelser med diagnostisk formål, og hvor det er gjort prediktive funn som pasienten burde vært bedre forberedt på. Det kan også dreie seg om situasjoner hvor laboratoriet ikke vet om pasienten har fått informasjon om muligheten for utilsiktede funn, slik at pasientens syn på tilbakemelding om evt. funn ikke er kjent. Behov for informasjon og veiledning ved genetiske diagnostiske undersøkelser som kan gi utilsiktede prediktive funn, er omtalt under kapittel 6.5 Veiledning og informasjon ved genetiske undersøkelser.

Endringer i praksis etter endringene i bioteknologiloven

Veiledningen som gis er tilpasset og tilrettelagt på en rekke måter – alt fra tilpasning til pasientens alder, pasientens diagnose, interesse for veiledningens temaer og kunnskapsnivå, språklig tilrettelegging/bruk av tolk, preferanser for fysisk oppmøte, video- eller telefonsamtale.

Personellet ved de medisinsk-genetiske avdelingene vurderer om informasjonen bør gis skriftlig eller muntlig. I noen tilfeller blir informasjonen gitt skriftlig i form av brev, andre ganger som informasjonsvideoer eller lignende. Dersom pasienten selv ber om det, gis det genetisk veiledning i form av samtale. I andre tilfeller er det mer komplekst og behov for å gi informasjon i én eller flere samtaler før testing. Tilsvarende gjelder når svar på gentest foreligger. Informasjon kan sendes ut per brev, eller formidles per telefon, videotime eller oppmøtetime.

Det er forskjell på informasjonen som gis ved sjeldne diagnoser, og ved mutasjoner som er vanlig og kjent som innenfor kreft- og hjertegenetikk. Grunnen til dette er antakelig antallet pasienter og et spørsmål om ressurser. For eksempel sendes prøvesvar ofte per brev ved undersøkelser for arvelig kreft, og pasienter med påvist mutasjon får oppmøtetime innen to uker. Behovet for informasjon varierer fra pasient til pasient.

Praksisen er litt ulik mellom de medisinsk-genetiske avdelingene, og hovedtendensen ser ut til å være at flere pasienter i dag får svar fra genetiske undersøkelser i brev når genfeil ikke er påvist. I slike tilfeller tilbys likevel samtale med en genetisk veileder for dem som ønsker det. I tilfeller hvor det påvises genfeil og informasjonen formidles til pasienten per brev, tilbys samtale med kort ventetid. Fysisk konsultasjon i slike situasjoner oppleves for de fleste som unødvendig.

6.5.3 Problemstillinger

Treffer ulik rett til veiledning ved diagnostiske og prediktive mv. tester?

Det har vært stilt spørsmål ved om det er fornuftig å regulere retten til informasjon og veiledning ulikt for diagnostiske og prediktive tester. Kravet til tilpasset genetisk veiledning gir en forsterket rett til informasjon for pasienter som får utført en prediktiv undersøkelse. Det er flere grunner til denne forsterkede plikten til informasjon. Prediktive undersøkelser skiller seg fra diagnostiske ved at de kan gi informasjon om fremtidig *risiko* for sykdom. Gitt at situasjonen for en slik pasient er at en av foreldrene har sykdomsgenet for en autosomal dominant tilstand, er sannsynligheten for at pasienten selv har sykdomsgenet høy (50 prosent).

Retten til tilpasset genetisk veiledning skal bidra til at pasienten får tilstrekkelig informasjon, og skjønner implikasjonene av den genetiske risikoen. En pasient som får utført en undersøkelse med diagnostisk formål, er allerede i et utrednings- eller behandlingsforløp i helsetjenesten, og man antar da at vedkommende får nødvendig informasjon og veiledning etter reglene i pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 3.

Deltakerne i arbeidsgruppen har imidlertid pekt på at det i praksis ikke er et så skarpt skille mellom pasientene som får utført prediktive og diagnostiske undersøkelser. De fleste diagnostiske undersøkelser gjøres i dag som storskalaanalyser, noe som øker den statistiske sannsynligheten for å avdekke fremtidig sykdomsrisiko som et utilsiktet funn.

Selv om sannsynligheten for et utilsiktet funn er liten²⁰⁰, er det grunn til å vurdere om også pasienter som får utført diagnostiske genetiske undersøkelser, bør få mer informasjon. Informasjonen kan bidra til at pasienten blir klar over mulighetene for utilsiktede funn, slik at vedkommende kan ta stilling til dette. Dette vil i neste omgang være til hjelp for personellet ved de medisinsk-genetiske avdelingene, siden de da vet mer om hvilken informasjon pasienten har fått og hvordan vedkommende stiller seg til å få vite om utilsiktede funn.

²⁰⁰ Andelen utilsiktede funn rapportert ved genomanalyser (prediktive og diagnostiske undersøkelser) er i dag på 0,42 prosent (se **Feil! Fant ikke referanse-kilden.**)

Helsedirektoratet har i Genomutredningen omtalt genetisk veiledning ved diagnostiske genomundersøkelser som kan gi prediktive funn: *"For å harmonisere kravene foreslår vi følgelig et skjerpet informasjonskrav og krav til skriftlig samtykke også for genomundersøkelser med diagnostisk formål, i hovedsak tilsvarende det som gjelder for undersøkelser med prediktivt formål. Dette vil være en endring i forhold til gjeldende krav, og vil kreve en endring av gjeldende bioteknologilov. Av blant annet ressurshensyn er det imidlertid vanskelig å se for seg at det er praktisk gjennomførbart å innføre et krav for alle genomundersøkelser om tilpasset genetisk veiledning slik at det bør legges opp til informasjon i noe mindre skala. Hensikten bak forslaget er at det skal gis tydelig informasjon til pasienten hva testen innebærer og pasienten får en reell rett til å ta stilling til eventuelle utilsiktede funn (...)"*.

Begrepet "tilpasset genetisk veiledning"

Det er krav til "tilpasset genetisk veiledning" for prediktive mv. undersøkelser. I forarbeidene²⁰¹ står det at "hva som kreves av informasjon og veiledning bør vurderes individuelt og være tilpasset behovet i hvert enkelt tilfelle", noe som blant annet begrunnes i ressurshensyn. Forarbeidene er imidlertid ikke godt kjent, og mange tolker derfor "tilpasset" som at man skal tilpasse i stor grad og på mange måter. Dette er beskrevet i 6.5.2 under overskriften "Ulik veiledning for prediktive og diagnostiske undersøkelser".

Det er imidlertid også eksempler på at "tilpasset genetisk veiledning" praktiseres som "tilpasset genetisk informasjon", for eksempel ved at man sender ut skriftlig informasjon per brev ved arvelig bryst- og eggstokkreft. Fagpersoner som har vært involvert i arbeidet, har derfor foreslått at ordet "tilpasset" endres til "hensiktsmessig" eller "tilstrekkelig", fordi dette er begrepsbruk som i større grad harmoniserer med lovens forarbeider. Ordet "gis" kan vurderes endret til "tilbys" eller "har rett til" slik at det blir tydeligere at det er tale om et tilbud til pasienter og ikke et krav til å motta genetisk veiledning.

Hvem kan få skriftlig informasjon i stedet for veiledning (konsultasjon)?

I forarbeidene til bioteknologiloven ble det presisert av Helse- og omsorgsdepartementet at det ikke er en plikt å motta veiledning: "Departementet mener heller ikke det er behov for en eksplisitt regulering av retten til å nekte informasjon og veiledning. Bestemmelsen i bioteknologiloven § 5-5 om genetisk veiledning kan ikke forstås som en plikt for den som skal undersøkes til å motta slik veiledning".

Enkelte pasienter ønsker lite eller ingen veiledning i forbindelse med den genetiske undersøkelsen som skal utføres. Noen av disse pasientene tilhører grupper hvor også de medisinsk-genetiske avdelingene mener at det er hensiktsmessig å gi

²⁰¹ [Prop. 34 L \(2019–2020\) - regjeringen.no](#)

skriftlig informasjon i stedet for å gi muntlig veiledning. Spesielt innenfor områder med stort volum, som prediktive tester for kreft og hjertegenetikk er potensialet for å frigjøre ressurser stort, og disse ressursene kan i stedet brukes til veiledning knyttet til de mer spesielle tilfellene. De medisinsk-genetiske avdelingene har noe ulike synspunkter på hvilke pasientgrupper som eventuelt kan gis informasjonsskriv i stedet for veiledning. Ansvar for å vurdere hvem som skal få genetisk veiledning og hvem som skal få skriftlig informasjon bør ikke være opp til hver enkelt avdeling, men kan avklares i felles faglige retningslinjer på tvers av regionene.

Informert samtykke når pasienten takker nei til genetisk veiledning

Pasienter må få god informasjon for å kunne gi et informert samtykke. Hvis de ikke tar imot genetisk veiledning, må helsepersonell likevel sørge for at pasientene får informasjon etter pasient- og brukerrettighetsloven § 3-5, som sier at "Informasjonen skal være tilpasset mottakerens individuelle forutsetninger, som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn. Informasjonen skal gis på en hensynsfull måte, og (...) personellet skal så langt som mulig sikre seg at mottakeren har forstått innholdet og betydningen av informasjonen".

Forarbeidene sier at bestemmelsen i bioteknologiloven § 5-5 om genetisk veiledning ikke betyr at pasienten *må* ta imot veiledning, men i praksis er situasjonen mer komplisert når veiledning ses som en del av grunnlaget for å kunne gi informert samtykke. Av flere fagfolk oppfattes det som et krav om at pasientene skal gjennomgå genetisk veiledning før prediktiv undersøkelse gjennomføres. Det finnes eksempler på at pasienter er blitt nektet testing fordi de ikke har møtt til veiledning, og fordi pasienten ikke vil kunne avgi et informert samtykke. I forlengelsen av dette er spørsmålet om helsehjelpen er forsvarlig dersom man nekter pasienten genetisk undersøkelse på et slikt grunnlag.

Genetisk veiledning for familiemedlemmer med potensiell risiko for samme sykdom

En del pasienter som får påvist en sykdomsvariant gjennom diagnostisk genetisk undersøkelse, blir ikke henvist til genetisk veiledning selv om de har behov for veiledning. En del av disse blir senere "funnet" fordi familiemedlemmer kommer inn til konsultasjon ved en medisinsk-genetisk avdeling. Andre velger selv å ta direkte kontakt etter at fastlegen ikke har ønsket å henvise. Dette kan ha mange årsaker. Det kan være at fastlegene ikke kjenner godt nok til tilbudet og kriteriene for henvisning til genetisk veiledning etter diagnostisk genetisk undersøkelse. For enkelte pasienter kan det være at de møter språkmessige eller kulturelle barrierer. Konsekvensen kan være at pasienten ikke forstår sin egen sykdom godt nok, og også at enkelte berørte slektninger ikke blir informert om forhold som kan ha betydning for dem.

Ved de medisinsk-genetiske avdelingene informeres pasientene om at de selv må fortelle om risikoen til slektningene sine, slik at de tar kontakt med de medisinsk-genetiske avdelingene for å motta veiledning. Avdelingene kontakter som regel ikke slektninger i en sak, med henvisning til bioteknologiloven § 5-9 hvor det er fastsatt at det er pasienten selv som skal formidle informasjon til slektninger, men de bistår pasienter med egnede informasjonsbrev og annen form for støtte dersom de blir bedt om det. Hvor aktivt veilederne oppfordrer pasienten til å informere andre familiemedlemmer er avhengig av problemstillingen og type funn. Der funnet har stor konsekvens for andre, følger avdelingen mer opp enn dersom konsekvensen er mindre.

Behovet for informasjon og veiledning varierer mye

Både informasjonsbehovet og kunnskapsgrunnlaget endrer seg over tid

Et spørsmål er når i livet man bør få informasjon og veiledning om genetisk risiko eller sykdom. Et eksempel er når en genetisk tilstand oppdages i barndommen. Når pasienten blir ung voksen, kan de trenge mer informasjon – for eksempel om familieplanlegging eller oppfølging av helsen sin. For å få ny konsultasjon når pasienten er gammel nok til å ha nytte av den, må man enten få en henvisning eller selv be om det. Mange pasienter gir tilbakemelding om at de ikke får oppfølging etter den første veiledningen. I noen tilfeller blir pasienter kontaktet av avdelingen for medisinsk genetikk hvis det finnes nye tester, behandlinger eller informasjon fra slektninger.

Et annet eksempel er at nye medisiner kan påvirke fremtiden for pasienter med sjeldne diagnoser og ha betydning for valg rundt reproduksjon. Erfaringer fra sjeldenfeltet er at det kan være ekstra vanskelig å få genetisk veiledning hvis man ikke planlegger å få barn. Hvordan kan denne pasientgruppen få riktig og oppdatert informasjon?

Pasienten kan ha vanskeligheter med å ta imot og huske informasjon

Enkelte pasienter kan være i en situasjon som gjør det vanskelig for dem å ta stilling til genetisk informasjon om sin tilstand eller risiko for sykdom (Halverson et al., 2020). Forskning på norske brystkreftpasienters erfaringer med genetisk testing viste at mange var overveldet av redsel og usikkerhet knyttet til diagnosen, og at det var vanskelig eller umulig å ta inn og huske informasjon. Likevel uttrykte mange av dem at informasjonsbehovet var stort. Informasjon på internett kunne åpne for mer spørsmål og redsel, så de ville helst ha informasjon fra mennesker de stolte på (Strømsvik et al., 2022).

Det er ikke bare kreftpasienter som har problemer med å huske all informasjonen som blir gitt. Det er velkjent fra klinisk virksomhet at mange pasienter strever med å huske informasjonen som legen eller annet helsepersonell har formidlet til dem, slik

at opptil 80 prosent kan være glemt kort tid etter en konsultasjon²⁰². I tillegg kan informasjonen bli oppfattet feil. Det gjelder også for medisinsk genetikk, der mange problemstillinger omkring arvelige sykdommer kan være vanskelige å forstå. Et aktuelt spørsmål er derfor hvordan vi kan bidra til at pasientene husker mer av informasjonen som gis. En mulighet som benyttes av avdelingene i dag, er å gi skriftlig oppsummering fra møtet til pasienten (Strømsvik et al., 2022). En annen mulighet som også benyttes i dag er at pasienten har med seg en person til veiledningen. Dette er det noe forskning på. En undersøkelse fra USA undersøkte genetisk veiledning for par, riktignok der den ene hadde en kognitiv nedsettelse. Forskningen viste at det å ha med en pårørende uten kognitive utfordringer under veiledningen opplevdes nyttig for både pasienten og veilederen (Rolf et al., 2021). Ny teknologi og nye måter å gjennomføre veiledning og informasjon på, kan bidra til at flere pasienter husker mer. I Bergen har friske pasienter med risiko for arvelig bryst- og eggstokkreft blitt invitert til å teste chatboten Rosa som presenterer ferdigformulerte svar på vanlige problemstillinger²⁰³. Informasjonen ble gitt som et tillegg til tilbud om veiledning, og pasientene trakk det frem som positivt at Rosa muliggjorde mer samtale om temaet hjemme.

Minoriteter og sårbare grupper

Det er finnes problemstillinger som er spesielle for enkelte grupper av minoriteter eller sårbare grupper. Ved språklige barrierer brukes i dag tolk, men veilederne er ikke alltid trygge på at veiledningen blir oversatt riktig, og enkelte språk kan mangle ord innenfor genetikk som veilederen bruker. I enkelte tilfeller kan informasjonen som gis under veiledningen kollidere med pasientens verdenssyn, noe som kan medføre at informasjonen ikke blir akseptert av pasienten. Noen pasienter kan også ha mindre forståelse for genetikkområdet enn det som er vanlig i Norge, og det er derfor ikke sikkert at all informasjonen blir forstått. Veilederne trekker frem det å ha informasjonsskriv tilgjengelig på mange språk som et mulig tiltak for å øke sannsynligheten for at disse pasientene får god nok informasjon.

Et nærliggende eksempel i Norge er veiledning til samiske pasienter. Sametinget vektlegger at helsetjenester må være tilpasset pasienten, både språklig, og kulturelt²⁰⁴. For samiske pasienter er det viktig å ha mulighet til å snakke samisk i samtalen. Spesielt er dette viktig for eldre og barn, som gjerne ikke behersker norsk like godt. Det kan også være kulturelle forskjeller i hvordan man tenker om sykdom, og hvorvidt man snakker om sykdom. Helsepersonellet må derfor være sensitive på

²⁰² Rao M, Fogarty P. What did the doctor say? J Obstet Gynaecol. 2007;27(5):479-80. doi: 10.1080/01443610701405853

²⁰³ <https://www.vid.no/forskning/phd-prosjekter-ved-senter-for-diakoni-og-profesjonell-praksis/rosa-chatbot-evaluering-og-implementering-av-et-digitalt-kommunikasjonsverktoy-til-stotte-for-pasienter-som-gjennomgar>

²⁰⁴ [Barnevern, helse og sosial - Sametinget](#)

hvilken kultur pasienten kommer fra, og forstå pasienten ut fra pasientens kulturelle bakgrunn.

Har offentlig helsetjeneste forpliktelse til å tilby genetisk veiledning til pasienter som har bærertestet seg privat?

Bærertesting påviser om du er bærer av genfeil som kan føres videre og gi sykdom i senere generasjoner (Bioteknologirådet, 2024). Både retningslinjer og praksis varierer mellom landene i Europa (Lynch et al., 2024).

Vi har fått innspill fra deltakere i vårt arbeid med evalueringen at det finnes utenlandske aktører som tilbyr bærertesting, og at testingen med høy sannsynlighet vil bli brukt i forkant av graviditet. Ved Senter for sjeldne diagnoser har det ved flere anledninger kommet henvendelser om genetisk veiledning etter privat testing. Fagpersonene i arbeidsgruppen forteller at de er usikre på hva som er de juridiske rammene og forpliktelser knyttet til helsetjenestens håndtering av de som har latt seg bærerteste i privat regi. Her vil det være behov for veiledning for helsepersonell.

6.6 Genetiske undersøkelser av barn

Mange av de som utredes for genetisk sykdom i helsetjenesten, er barn. Eksempelvis vil ca. 70 prosent av alle sjeldne sykdommer debutere i barneårene. Mange av barna som henvises til genetiske undersøkelser, er sårbare siden de kan ha nedsatt kognitiv funksjon eller andre utfordringer. De kan ha begrenset evne til å treffe selvstendige beslutninger også når de blir voksne.

Genetiske undersøkelser for å påvise arveanlegg som kan gi fremtidig sykdom hos pasienten selv eller fremtidige barn, er informasjon som kan ha betydning for livet for den enkelte og for familien utover det rent medisinske, og er lovregulert spesielt. Hensikten med denne reguleringen er å ivareta personens mulighet til å vurdere grundig om han/hun ønsker å vite eller ikke vite, samt å beskytte mot genetisk diskriminering. Retten til en åpen fremtid gjelder både under oppveksten og som voksen.

Økende bruk av brede genetiske undersøkelser, og gjenbruk av genetiske opplysninger, gir stor nytte gjennom persontilpasset medisin. Imidlertid kan bruken stå i motsetningsforhold til barnets rett til å ikke vite og rett til en åpen fremtid. Det gjelder spesielt tilstander som i liten grad kan forebygges eller behandles.

Helsedirektoratets genomutredning utredet ikke genomundersøkelser gjort på barn²⁰⁵, men nevnte likevel områder hvor dette kan gi utfordringer. Ett av områdene

²⁰⁵ <https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/juridiske-og-etiske-sider-ved-etablering-av-nasjonalt-genomsenter-med-registerlosninger/temaer-som-ikke-utredes-i-den-ne-rapporten/genomdata-fra-barn>

som ble nevnt er håndtering av utilsiktede funn, som er tema for kapittel 6.8. I tillegg ble foreldres rett til innsyn i genomdata, lagring og tilgjengeliggjøring av genomdata fra barn, og samtykke på vegne av barn diskutert. Dette er tema som omtales i dette kapittelet. Nyfødtscreeningen er et annet område som ble nevnt. Nyfødtscreeningen vil omtales i del 2 av denne evalueringen.

Stortinget har ønsket å begrense foreldres selvtesting av barns genetiske opplysninger. Helse- og omsorgsdepartementet har i Prop. 67 L (2024–2025) lagt frem forslag til Stortinget om forbud mot genetisk testing av barn under 16 år utenfor helsetjenesten. Forslaget følger opp vedtak Stortinget gjorde i forbindelse med revisjonen av bioteknologiloven i 2020.

6.6.1 Dagens regulering

Bioteknologiloven

Barn nevnes særskilt på flere steder i bioteknologilovens kapittel 5. Foreldre eller andre med foreldreansvar skal samtykke skriftlig på vegne av barn under 16 år før det foretas prediktiv mv. undersøkelse og disse skal også gis genetisk veiledning. Denne typen genetiske undersøkelser kan bare utføres på barn før barnet er fylt 16 år, dersom undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet. I tilfeller hvor 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, og i visse tilfeller kan helsepersonell informere slektningene. Dersom en berørt slektning er under 16 år, skal bare foreldrene eller andre med foreldreansvar informeres.

Pasient- og brukerrettighetsloven

Barn får økende råderett over egne beslutninger etter hvert som de blir eldre. Samtidig har foreldre et ansvar og behov for å følge opp barnet. Dette kan skape en spenning mellom barnets rett til, og i enkelte tilfeller ønske om, autonomi og foreldrenes behov for informasjon for å kunne ta ansvar for barnet. I Norge gir pasient- og brukerrettighetsloven § 3-4 barn gradvis økt medbestemmelse i helsebeslutninger. Før barnet fyller 12 år, har foreldrene rett til innsyn i barnets helseinformasjon. Etter fylte 12 år skal barnet involveres i beslutninger, og etter 16 år regnes det som helserettslig myndig, noe som betyr at foreldre mister automatisk innsynsrett.

Tilleggsprotokoll til konvensjonen om menneskerettigheter og biomedisin om genetiske undersøkelser for helseformål

Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll for genetiske undersøkelser for helseformål har egne artikler for genetiske undersøkelser av mindreårige, både for deres egen helsehjelp, men også av hensyn til familiemedlemmer:

Artikkel 13. Undersøkelse av personer uten samtykkekompetanse.

I sjeldne tilfeller, og som unntak fra bestemmelsene i artikkel 6 nr. 1 i konvensjonen om menneskerettigheter og biomedisin og i artikkel 10 i denne protokoll, kan nasjonal lovgivning tillate at det utføres en genetisk undersøkelse på personer uten samtykkekompetanse til fordel for familiemedlemmer. Dette kan bare skje, når følgende vilkår er oppfylt:

- a) undersøkelsens formål er å gi ett eller flere berørte familiemedlemmer en helsemessig fordel i form av forebygging, diagnostikk eller behandling som etter en uavhengig vurdering anses som viktig for deres helse, eller å gjøre det mulig for dem å gjøre informerte valg med hensyn til forplantning,
- b) den forventede fordelene ikke kan oppnås uten at den genetiske undersøkelsen utføres,
- c) inngrepet medfører minimal risiko og ulempe for den som undersøkes,
- d) den forventede fordelene anses etter en uavhengig vurdering som vesentlig større enn risikoen for å krenke privatlivets fred som måtte følge av innhenting, behandling eller formidling av testresultater,
- e) det foreligger tillatelse fra representanten for personen som ikke har samtykkekompetanse, eller en myndighet eller en person eller et organ som foreskrevet i loven;
- f) personen som skal undersøkes, men som ikke har samtykkekompetanse, skal i takt med sin forståelse og modenhet, delta i beslutningen. Undersøkelsen skal ikke utføres dersom vedkommende motsetter seg det.

Barnekonvensjonen

Fra 2003 gjelder Barnekonvensjonen som norsk lov, og den har en spesiell status ved at den går foran andre norske lover dersom de står mot hverandre. Barnekonvensjonen har fire generelle prinsipper, som handler om ikke-diskriminering, barnets beste, barnets rett til liv og utvikling, og barnets rett til å bli hørt. Disse prinsippene er viktige utgangspunkter for å forstå de andre bestemmelsene i Barnekonvensjonen. Ved handlinger og i avgjørelser som gjelder barn, skal det som er det beste for barnet vurderes særskilt og være et grunnleggende hensyn.

Endringer i bioteknologiloven om forbud mot genetisk testing av barn utenfor helsetjenesten

Regjeringen har i Prop. 67 L (2024–2025) lagt frem forslag til Stortinget om forbud mot genetisk testing av barn under 16 år utenfor helsetjenesten. Begrunnelsen for lovforslaget er at genetiske selvtester for barn åpner for alvorlige inngrep i barnets integritet. Selvtesting innebærer også store utfordringer for barnets personvern og rett til egne helsedata. Selvtester kommer også ofte med lite forklaring – å være genetisk disponert for en sykdom betyr ikke nødvendigvis at man har høy risiko for å utvikle den, noe som medfører at slike tester bør gjøres med god medisinsk veiledning. Barn har til nå hatt sterk beskyttelse når det gjelder gentesting i helsetjenesten, mens de ikke har hatt noe vern når det gjelder genetiske tester utenfor helsetjenesten, for eksempel de som kan bestilles på nett. Aldersgrensen for barn settes til 16 år.

"Ei genetisk undersøking skal reknast for å vere teken utanfor helsetenesta dersom ho ikkje er rekvirert av ein lege. Forbodet mot genetiske undersøkingar utanfor helsetenesta skal omfatte alle typar genetiske undersøkingar etter bioteknologiloven, både diagnostiske og prediktive. I tillegg foreslår departementet å utvide definisjonen av genetiske undersøkingar etter bioteknologiloven slik at testar som ligg tett opp til medisinske testar, òg er omfatta av lova og av forbodet mot testing av barn utanfor helsetenesta. Dette gjeld testar som er meinte å gi informasjon om fysiske eller mentale eigenskapar eller anlegg, personlegdomstrekk o.l. hos ein person. Forbodet bør gjelde det å ta ein biologisk prøve av ein person under den fastsette aldersgrensa, å bestille prøven og å gjennomføre analyse av prøven. I tillegg foreslår departementet at forbodet skal omfatte sal av genetiske undersøkingar til barn. Departementet foreslår òg eit forbod mot bruk av genetisk informasjon som stammar frå undersøkingar som er gjennomførte i strid med det foreslåtte forbodet mot testing av barn utanfor helsetenesta, jf. foreslåtte endringar i § 5-8 tredje ledd. Det gjeldande forbodet mot bruk av tilleggsinformasjon om risiko for framtidig sjukdom som stammar frå diagnostiske undersøkingar, blir foreslått utvida til også å omfatte slik tilleggsinformasjon frå genetiske undersøkingar der formålet er å gi informasjon om fysiske eller mentale eigenskapar eller anlegg, personlegdomstrekk o.l. hos ein person, jf. forslag til ny § 5-1 andre ledd bokstav d og endringar i § 5-8 første ledd. Det blir foreslått at brot på forbodet blir straffesanksjonert etter bioteknologiloven § 7-5, men foreldre og andre privatpersonar skal ikkje kunne straffast med fengsel. Departementet meiner bøtestraff vil vere tilstrekkeleg i slike tilfelle".

6.6.2 Dagens praksis

Diagnostiske undersøkelser for barn brukes som for voksne, men med noen begrensninger. I noen tilfeller benyttes smalere paneler for å unngå at det avdekkes risiko for utvikling av arvelige sykdommer som først bryter ut i voksen alder.

Ved utredning av ukjent genetisk tilstand hos barnet, kan det benyttes triotesting, der barnets genom sammenliknes med begge foreldrenes genom for å lettere kunne finne hvilken genvariant som har forårsaket tilstanden. Det kan være at man finner nyoppståtte mutasjoner som ikke finnes hos foreldrene, eller nedarvet sykdom fra begge foreldrene når begge er friske bærere av et sykdomsgen.

Bestemmelsene for prediktive mv. genetiske undersøkelser begrenser hvilke genetiske undersøkelser som tillates for barn. Imidlertid gir brede genetiske undersøkelser flere utfordringer med utilsiktede funn hos barn.

I noen tilfeller undersøkes mindreårige søsken til et sykt barn for å utelukke at en variant som er funnet hos det syke barnet, er årsaken til sykdommen. Denne typen undersøkelse er ikke diagnostisk for søsknene til det syke barnet. Man kan heller ikke si at det er prediktivt, siden påvisning av varianten hos et friskt søsken taler for at varianten *ikke* er sykdomsgivende. Undersøkelsen kan imidlertid sies å være bærerdiagnostisk for eksempel i tilfeller der det er snakk om recessiv sykdom.

Helsedirektoratets veileder omtaler slike situasjoner: Ved analyse av materiale fra friske søsken under 16 år er det bare varianter som kan være relevante for sykdommen/tilstanden til pasienten (indekspersonen/proband) som skal undersøkes. Formålet vil være å avklare om varianten er vanlig hos friske personer i den aktuelle familien. I den grad det er mulig skal laboratoriet unngå å bruke eksom- og genomanalyser ved undersøkelse av friske søsken.

6.6.3 Problemstillinger

Balanse mellom barnets autonomi og familiens behov for informasjon

I Genomutredningen peker Helsedirektoratet på at det kan være særlig vanskelige problemstillinger involvert ved utilsiktede funn hos barn. Det er en balansegang mellom familiens behov for informasjon og ønske om diagnose for barnet, og barnets autonomi. Funn hos barn kan ha avgjørende betydning for slektninger, og det er i slike tilfeller behov for å vurdere hvem som skal få kjennskap til funn. Et konkret eksempel er dersom foreldrene til det aktuelle barnet er i fruktbar alder og det ikke kan utelukkes at de ønsker flere barn. I slike tilfeller kan det være av avgjørende betydning at det formidles informasjon om et utilsiktet funn.

I Genomutredningen skriver Helsedirektoratet om funn og utilsiktede funn hos barn: "Genomundersøkelser og håndtering av utilsiktede funn ved undersøkelser av barn er komplisert og reiser flere spørsmål. En genomundersøkelse av barn med et diagnostisk formål, omfattes ikke av forbudet i bioteknologiloven § 5-7. Det er flere eksempler på at slike undersøkelser kan gi utilsiktede funn om framtidig risiko for sykdom. Hensynet bak forbudet i § 5-7 er at barnet selv skal kunne ta stilling til om det ønsker å få slik informasjon når det er gammelt nok. Foreldrene skal i utgangspunktet ikke ta denne beslutningen på vegne av barnet. Helsetjenesten har imidlertid ikke systemer for å oppbevare informasjon med tanke på senere kontakt med barnet, og det er også vanskelig å se for seg hvordan man skulle organisere en tilbakemelding til en person som ikke nødvendigvis er kjent med at det er foretatt en test som har gitt prediktiv informasjon. Samtidig kan det være svært viktig at barnet kommer i kontakt med helsetjenesten for oppfølging i voksen alder."

Den andre utfordringen er at barnet med høy sannsynlighet har arvet sykdomsgenet fra en av foreldrene. Et eksempel er utilsiktede funn av genvarianter som kan gi arvelig brystkreft (patogene varianter i BRCA1 og BRCA2). Fordi kreft assosiert med disse genene vanligvis oppstår i voksen alder, og det ikke finnes relevante forebyggende tiltak man kan starte med i barndommen, vil slike funn først være til nytte for barnet selv når det blir eldre. Imidlertid har det blitt lagt vekt på at det er til det beste for barnet at foreldrene lever, og det er i noen tilfeller besluttet å informere foreldrene om sykdomsgen med høy penetrans og stor sannsynlighet for alvorlig sykdom og død. Dersom det er økt risiko for en sykdom som kan forebygges, er det relevant å vurdere når en eventuell forebygging må starte. Hvis det er aktuelt først i voksen alder, oppstår spørsmål om informasjon til foreldrene kommer i konflikt med forbudet mot prediktiv mv. testing av barn i bioteknologilovens § 5-7.

Helsedirektoratet har hatt dialog med de medisinsk-genetiske fagmiljøene om håndtering av utilsiktede funn hos barn. I likhet med fagmiljøene holder Helsedirektoratet fast på at man skal utvise varsomhet, men at det bør være anledning til å gi tilbakemelding om utilsiktede funn hos barn når det ut fra en helhetlig faglig og etisk vurdering vil være nødvendig for å sikre forsvarlig oppfølging av pasienten eller dersom det har stor betydning for berørte slektninger. Dette er i tråd med praksis beskrevet i en nederlandsk studie om genomsekvensering hos både voksne og barn. I denne ble det besluttet at funn hos barn skulle varsles i to tilfeller: 1) Når sykdomsgenet kunne føre til symptomer allerede i barndommen, eller 2) når sykdomsgenet var knyttet til sykdom som vanligvis debuterer i voksen alder, men funnene var direkte relevante for voksne familiemedlemmer (van der Schoot et al., 2022). De medisinsk-genetiske avdelingene har drøftet flere saker seg imellom, hvor det er gjort utilsiktede funn hos barn med alvorlige utviklingsavvik, der det utilsiktede funnet gjelder en sykdom som vil debutere senere i livet. I noen tilfeller hvor forumets medlemmer har vurdert det som sannsynlig at nye symptomer vil

være svært forvirrende og føre til tidkrevende utredning og forsinket diagnose, har man valgt å informere om det utilsiktede funnet.

Barns mulighet til å gjøre om på samtykke gitt av foreldrene

Barn regnes som å ha tiltakende samtykkekompetanse med alderen, og foreldre kan samtykke helt eller delvis på barnas vegne før de har nådd den lovbestemte alder for samtykkekompetanse. Foreldre/foresatte samtykker på vegne av barnet, og vil som regel være de som ivaretar barnets selvbestemmelsesrett. Helsedirektoratets genomutredning²⁰⁶ stiller spørsmål ved om samtykket som foreldrene avgir på vegne av barn vil være gyldig etter at barnet fyller 16 år.

De som samtykker på vegne av barn, vil ha et stort ansvar for at barnet vil oppleve valget som riktig når det selv har og får tilstrekkelig forståelse etter hvert som det blir eldre. Barn bør derfor informeres og tas med på råd fra tidlig alder tilpasset barnets forutsetninger, slik det er fastsatt i Barnekonvensjonen. Helsepersonell må kunne gi veiledning til hva foreldre bør ta hensyn til når de skal samtykke på vegne av barn, fordi disse barna senere skal ha en rimelig mulighet til selv å bestemme hva de vil vite. Verdien som den tidlige informasjonen kan ha for barnets voksne liv må vektlegges, og avveies mot at informasjon som gis kan ha store konsekvenser for den enkelte og ikke kan trekkes tilbake. Man kan tenke seg at barna ønsker andre rammer for tilbakemelding etter hvert som de forstår mer av hva som er i spill for dem, uansett hvor godt gjennomarbeidet det stedfortredende samtykket er. Det betyr at det må være en mulighet for barn til å endre på hvilke ønsker de har for tilbakemelding når de selv er gamle nok til å bestemme.

I et 10-årsperspektiv kan det bli mulig å screene for flere tilstander gjennom genomundersøkelser. Det finnes program i andre land som har innført eller studerer nytteverdien av målrettede genpanel for nyfødte for alvorlige tilstander som det finnes behandling for. Det er bestemt at materialet som samles inn i nyfødtscreeningen i Norge, kan lagres uten tidsbegrensning og brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling. Det er mulig å trekke tilbake samtykke til lagring av materialet. Nyfødtscreeningen har etablert et system hvor foreldre får en påminnelse om lagringen når barnet har fylt to år, og barnet skal få et automatisk varsel med informasjon når det fyller 16 år.

Genomutredningen anbefalte at følgende spørsmål utredes nærmere:

- Hvilke regler skal gjelde for bruk av genomdata fra foster/nyfødte/barn i fremtiden? For eksempel, om foreldres samtykke til at genomdata kan brukes i kvalitetssikring av helsehjelp til andre, skal gjelde etter at barnet har fylt 16 år.

²⁰⁶ <https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/juridiske-og-etiske-sider-ved-etablering-av-nasjonalt-genomsenter-med-registerlosninger/temaer-som-ikke-utredes-i-den-ne-rapporten/genomdata-fra-barn>

- Tilsvarende, om foreldres samtykke til at genomdata fra barn kan brukes til forskning skal gjelde etter at barnet har fylt 16 år, og i så fall, om det er reglene om forskning på barn som da skal anvendes (jf. helseforskningslovens vilkår om forskning som inkluderer personer uten samtykkekompetanse § 18).
- Om det bør etableres en plikt til å varsle og informere personer som fyller 16 år og som er utredet ved hjelp av genomanalyser (i en eller annen form), slik at de har en reell mulighet til å bestemme om de ev. vil endre et samtykke til helsehjelp og/eller forskning som foreldre har gitt på deres vegne. I praksis, om de vil reservere seg mot at genomdata kan brukes til å kvalitetssikre helsehjelpen til andre, og/eller trekke eller endre samtykket til forskning.

Foreldres rett til innsyn i lys av forbudet i § 5-7

Når en person gjennomfører en genetisk undersøkelse, blir de genetiske dataene som er grunnlaget for en eventuell diagnose, lagret i pasientens journal, juridisk sett. Omfattende genetiske data som en genomsekvens, vil også potensielt kunne gi informasjon om bærertilstander for arvelig sykdom og risiko for framtidig arvelig sykdom som ikke blir analysert eller oppdaget i forbindelse med undersøkelsen.

Dokumentasjonskravet ved ytelse av helsehjelp tilsier at data fra genomsekvensering skal lagres i pasientjournal dersom informasjonen vurderes som relevant og nødvendig, jf. helsepersonelloven §§ 39 og 40. Pasienter har rett til innsyn i egen journal, og genomsekvenser omfattes av retten til innsyn. Pasienten kan også be om å få utlevert genomsekvensen og informasjon om eventuelle funn.

Utviklingen i bruk av genetiske undersøkelser i klinikken viser at analysemetoder i stadig større grad baserer seg på sekvensering av hele genomet. Det er tilfelle både når det gjøres genetisk undersøkelse for å stille sykdomsdiagnose, og når det gjøres undersøkelser for å avdekke risiko for spesifikke arvelige sykdommer i framtida, som for eksempel arvelig kreft. Genomanalyser genererer informasjon om alle genene, store deler av dem eller hele arvestoffet og kan dermed også avdekke arveanlegg som kan gi fremtidig sykdom hos pasienten selv, barn eller slektninger. Kunnskap om genenes betydning utvikles etter hvert som det forskes mer.

Genomanalyser brukes også ved utredning av barn. Bioteknologiloven har forbud mot prediktiv genetisk undersøkelse av barn med mindre undersøkelsen kan (...) påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet (bioteknologiloven § 5-7). Foreldrene samtykker på vegne av barn til genetiske undersøkelser, og skal ivareta barnets interesser. De har i utgangspunktet rett til innsyn i barnets journal. Bioteknologiloven er ikke tydelig på hvordan foreldres rett til innsyn i et barns genomdata skal forstås i lys av forbudet i § 5-7.

Hensynet bak § 5-7 tilsier at regelverket også skal sikre at foreldre ikke har rett til innsyn i andre genetiske opplysninger om sitt barn enn det som er direkte relevant

for diagnostikk og behandling av barnets tilstand. Dette har direktoratet pekt på i høringssvar til Forslag til endringer i bioteknologilovens regler for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og forbud mot genetisk testing av barn utenfor helsetjenesten²⁰⁷: *"Det bør derfor ikke være anledning til at foreldre kan be om innsyn i eller få utlevert andre resultater, rådata eller genomsekvens fra genetiske undersøkelser av et barn, enn det som rapporteres etter undersøkelsen. Dette bør også klargjøres i forarbeidene"*. En avklaring vil etter direktoratets vurdering også samsvare godt med begrunnelsen for det foreslåtte forbudet mot gentesting av barn utenfor helsetjenesten²⁰⁸.

Problemstillingen er like aktuell for genomdata som genereres ved for eksempel fosterdiagnostikk. Genomdata vil i slike tilfeller knyttes til mor og mors journal. Det er ikke klart hvilke regler som skal anvendes i slike tilfeller, og det kan spørres om det betyr at mor har rett til innsyn i slike data også i de tilfeller der barnet blir født og har rett til beskyttelse av egne prediktive data. Her blir det spørsmål om hvem opplysningene tilhører og hvilke hensyn som skal vektlegges. Skal barnets rett til ikke å vite ha forrang foran mors rett til innsyn i opplysningene?

UNESCOs komité for bioetikk (IBC)¹ har tatt opp problemstillingen i rapporten "Report of the International Bioethics Committee (IBC) on the principle of protecting future generations" fra 2021². Komiteen skriver blant annet²⁰⁹:

I de senere år har nye screeningtester blitt utviklet for å identifisere en rekke kromosomale og genetiske avvik hos embryoer eller fostre. Slike analyser av embryoer og fostre kan gi foreldre muligheten til å få omfattende genetisk informasjon som kan brukes på flere måter. Dataene kan brukes til å undersøke mulige risikoer for genetiske sykdommer hos et ufødt barn. Den kliniske nytten av slike data vil imidlertid være begrenset. Muligheten for seleksjon basert på genetisk profilering reiser en rekke etiske spørsmål knyttet til fremtidige generasjoner. En forhåndsvisning av den genetiske profilen til et ufødt barn reiser problemstillinger knyttet til autonomi og integritet. Er prinsipper som autonomi og integritet relevante i denne sammenhengen? Vil nåværende generasjoner ha et ansvar for å sikre en rett til å "kontrollere" den genetiske informasjonen for et barn som ennå ikke er født? IBC følger opp med følgende anbefaling: *"218. Retten til å vite eller ikke vite informasjonen som er inneholdt i ens eget genom bør garanteres for alle, inkludert fremtidige generasjoner. Å ha tilgang til slik informasjon kan gi en person muligheten til å iverksette nødvendige tiltak eller behandlinger dersom det er nødvendig. Imidlertid kan kunnskap som man ikke har mulighet til å unnslippe, også være en kilde til lidelse. IBC (International Bioethics Committee) anbefaler utviklingen av et internasjonalt*

²⁰⁷ [Høring – forslag til endringer i bioteknologilovens regler for preimplantasjonsdiagnostikk \(PGD\) og forbud mot genetisk testing av barn utenfor helsetjenesten - regjeringen.no](#)

²⁰⁸ [Presisering av forbudet mot å teste andre \(selvtester\) - stortinget.no](#)

²⁰⁹ <https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000378723>

rammeverk for å sikre beskyttelsen av fremtidige generasjoners rett til å vite eller ikke vite informasjonen som ligger i deres genom. Et slikt rammeverk bør imidlertid ikke hindre hensiktsmessig bruk av genetiske testresultater hos barn når det er til fordel for deres helse, i samsvar med etablerte etiske prinsipper og internasjonale konvensjoner."

Ved en eventuell revisjon av bioteknologiloven bør barn og framtidige barns rett til å råde over egne genomdata klargjøres, slik direktoratet har pekt på over.

Barns rett til å vite og rett til helsehjelp

Når barn er under 16 år, tar foreldrene valg på vegne av dem. Det finnes eksempler på foreldre som ikke har gitt informasjon om risiko for alvorlig og dødelig sykdom til barna sine, noe som i neste omgang hindrer dem i å få en genetisk undersøkelse. Disse barna vil kunne komme i en situasjon hvor de ikke får nødvendig helsehjelp.

Selv når barnet fyller 16 år kan det være vanskelig å vite om hvilke valg foreldrene tok på deres vegne før de ble 16. Dette gjelder også voksne slektninger, men man kan tenke seg at de lettere kan fange opp informasjonen gjennom kontakt med andre slektninger enn det barn kan. For noen genetikere kan det oppleves som at bioteknologiloven innskrenker mulighet til å påberope seg nødrett og likevel informere de berørte slektningene.

Dette er en aktuell problemstilling for flere sykdommer, som for eksempel lang QT-tid-syndrom. Lang QT-tid-syndrom er en hjerterytmefeil som gir unge mennesker økt sannsynlighet for plutselig død. Tilstanden har redusert penetrans og kan slå ut i ulik alder. Dette varierer fra individ til individ, og symptomer vises derfor ikke nødvendigvis hos forelderens før de oppstår hos et barn. Lidelsen kan behandles²¹⁰. Besvimelse kan være et forvarsel, men hos mange er første tydelige symptom på lidelsen at de får hjertestans.

6.7 Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet

Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet er lovens betegnelse på helsepersonells adgang til å informere pasientens berørte slektninger om arvelig sykdom i familien. Flere av problemstillingene er forbundet med etiske dilemmaer der de medisinske-genetiske avdelingene må beslutte hvilke hensyn som skal tillegges størst vekt.

²¹⁰ <https://www.helsenorge.no/sykdom/hjerte-og-kar/hjerterytmeforstyrrelser/lang-qt-tid-syndrom-lqts>

Vi har fått tilbakemeldinger på at dagens lovtekst oppfattes å være tung å lese og forstå for klinikerne, og at adgangen til å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet oppleves som svært liten.

Vi diskuterer videre problemstillinger der pasienter ikke ønsker å la seg teste, noe som stopper muligheten til å varsle slektninger. I disse tilfellene kan pasientenes slektninger få helsemessige konsekvenser av dette valget.

6.7.1 Dagens regulering

Bioteknologiloven

Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet er regulert i bioteknologiloven § 5-9:

"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."

Biomedisinkonvensjonen

Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll CETS 203²¹¹ artikkel 18 gjelder informasjon som er relevant for familiemedlemmer. Her fremgår det at når "resultatene av en genetisk undersøkelse kan ha betydning for andre familiemedlemmers helse, skal den som er undersøkes(sic!) informeres om dette."

Nødrett

Nødrett er regulert i straffeloven § 17. Her slås det fast at en handling som ellers ville være straffbar, er lovlig når den blir foretatt for å redde liv, helse, eiendom eller en annen interesse fra en fare for skade som ikke kan avverges på annen rimelig måte, og denne skaderisikoen er langt større enn skaderisikoen ved handlingen. Nødhandlingen kan i prinsippet være en hvilken som helst tjenlig (ellers) straffbar handling, for eksempel en legemskrenkelse, et skadeverk eller en promillekjøring.

6.7.2 Dagens praksis

Dagens praksis følger i stor grad lovteksten, men det er noe usikkerhet knyttet til helsepersonellets adgang til å hjelpe pasienter med å informere. Helsedirektoratet har ikke vurdert søknader etter den forrige evalueringen i 2015, og er derfor ikke kjent med at det gjennomføres oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. Helsedirektoratet har ikke vurdert søknader etter den forrige evalueringen i 2015.

Siden helsepersonellets mulighet til å gjennomføre oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet er svært begrenset, bidrar de medisinsk-genetiske avdelingene i stedet ved å gi støtte til pasientene i arbeidet med å nå ut med informasjon til sine slektninger. De hjelper pasienten med å identifisere hvilke slektninger som kan ha risiko, og bidrar med informasjonsmateriale som pasienten kan dele med slektningene. De følger opp at kaskadescreening gjennomføres ved å holde oversikt over hvem som kommer inn til genetisk veiledning.

Ved Oslo universitetssykehus informeres den medisinsk-genetiske avdelingene om alle pasienter som ved diagnostisk testing får påvist en mutasjon som årsak til kreftsykdom. Dersom pasientene ikke henvises til genetisk veiledning, kontakter personellet fastlegen og etterspør henvisning. Ved at den som har fått kreft oppsøker veiledningstjenesten først for å ta gentest, vil pasienten få svar på hvilken arvelig genvariant som er i familien, og øvrig familie vil da via pasienten få tilbud om videre veiledning dersom det er et funn.

²¹¹ <https://lovdata.no/traktat/2008-11-27-81>

6.7.3 Problemstillinger

Lovteksten i § 5-9 oppfattes som tung og detaljert

Bioteknologilovens § 5-9 regulerer pasientens mulighet til å be helsepersonell om å informere berørte slektninger, dersom pasienten ikke selv kan eller vil gjøre dette selv.

Vi har fått tilbakemeldinger på at § 5-9 er tung å lese og forstå, med mange detaljerte vilkår som skal oppfylles, og at man *"mister mange klinikere på veien"* – det vil si at de gir opp fordi lovteksten er omstendelig. Det er behov for å forenkle denne bestemmelsen, for å sikre at den forstås rett i helsetjenesten, og at bestemmelsen i seg selv ikke er til hinder for lovlig oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet.

Helsepersonellets adgang til å bistå pasienten i å dele opplysninger

Vi har fått innspill om at det er usikkerhet knyttet til om helsepersonell kan gjennomføre oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet på vegne av sin pasient, når pasienten ønsker hjelp til dette. Pasienter kan derfor bli møtt med at helsetjenesten ikke kan hjelpe til med å dele informasjon til aktuelle deler av slekten.

Et eksempel fra Kreftforeningens arbeid er en pasient som kort tid før termin med sitt første barn fikk påvist aggressiv brystkreft. Hun fikk vite at kreften skyldes en arvelig genmutasjon (høyrisikovariant av BRCA-genet), og fjernet det gjenstående brystet samt eggstokker. Hun ble anbefalt å gi beskjed til familien slik at de kunne teste seg og vurdere forebyggende tiltak. For pasienten var det imidlertid svært belastende å skulle være budbringer av et så komplisert og alvorlig budskap til familien, ikke minst fordi hun selv stod i en ekstremt krevende livssituasjon og hadde mer enn nok med å tenke på seg selv og sine nærmeste. Hun ba derfor om hjelp fra helsetjenesten til å si fra til slektningene, men fikk til respons at det var forbudt for helsepersonell å drive oppsøkende genetisk virksomhet etter bioteknologiloven.

I tilfeller der pasient ønsker at legen formidler informasjon til berørte slektninger oppleves det at bioteknologilovens § 5-9 hindrer denne muligheten ved kravet om at "Departementet bestemmer i forskrift eller i det enkelte tilfelle hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet." Henvisningen til forskrift i siste ledd medfører at ansatte i helsetjenesten bruker tid på å lete etter forskrift som ikke finnes. Siden det ikke finnes noen forskrift som angir hvilke sykdommer som er godkjent, må helsepersonell søke godkjenning i hvert enkelt tilfelle, noe som er tidkrevende.

Vi har fått tilbakemelding om at en liste over sykdommer vil endre seg over tid, og at en forskrift med en slik liste derfor kan være lite hensiktsmessig.

Retten til ikke å vite versus ønske om ikke å la seg teste

En problemstilling er når man skal utøve retten til å vite/ikke vite. For mange genetiske sykdommer er det å vite at man tilhører en slekt med et sykdomsgen relativt uproblematisk, og pasientene kan utøve retten til å vite og retten til ikke å vite når de bestemmer seg for om de skal la seg teste.

For andre sykdommer kan det være annerledes. Huntingtons sykdom²¹² har høy penetrans, er degenererende og dødelig, og det finnes per i dag ingen kurativ behandling. Selv å vite at man har *risiko* for å ha arvet anlegg for Huntingtons sykdom kan være belastende, og mindre enn 20 prosent av de som har risiko ønsker å la seg teste. Dette er en sykdom med tydelig og livskvalitetsreduserende resultat, og selv om mange slektninger er klar over sykdomsrisikoen, så kan geografiske avstander og andre faktorer bidra til at mange lever i uvitenhet om risikoen.

Manglende varsling, nødrett og betydning for reproduksjon

Gjennom arbeidet med evalueringen er vi blitt kjent med eksempler på at pasienter ikke informerer slektninger om genetiske risikoer, selv når det gjelder sykdommer som kan få dødelig utgang dersom ikke oppfølging eller behandling iverksettes, eksempel på dette er lang QT-tid-syndrom og arvelig brystkreft. Det kan være flere grunner til dette, for eksempel et ønske om å spare slektningene for negative nyheter, eller at de ikke har forstått alvoret i situasjonen.

Hovedregelen i dag er at pasienten har råderett over egne helseopplysninger, og selv bestemmer om genetiske, arvelige sykdommer skal videreformidles til potensielt berørte slektninger. Unntaksvis, dersom pasienten selv ikke *kan* (er bevisstløs eller død) formidle opplysningene, må samtlige vilkår i bestemmelsen være oppfylt og det må fattes vedtak fra Helsedirektoratet (delegert fra departementet) om at opplysninger kan deles. Opplysningene det her er tale om, kan være av livsviktig betydning for slektningene. Dersom en person ikke ønsker å dele opplysninger, kan det hevdes at de berørte slektningenes interesser ikke er ivaretatt på en god måte, og at det i realiteten kan ses på som å nekte personer livsnødvendig helsehjelp.

De medisinsk-genetiske avdelingene henviser til eksempler der slektninger ikke har fått beskjed om patogene BRCA-varianter. Mangel på informasjon kan frata slektninger muligheten for å gjøre informerte valg, få oppfølging eller forebyggende kirurgi. I Tidsskrift for den norske legeforening løftes også denne problemstillingen: "Spørsmålet om deling av genetisk informasjon med pasienters familier innebærer en vurdering av om, i hvilken grad og på hvilket grunnlag helsepersonell bør ha tillatelse til å dele slik informasjon med de pårørende til en pasient som har fått påvist en genetisk disposisjon for en helsetilstand. Formålet med slik deling er å

²¹² https://sml.sn.no/Huntingtons_sykdom

informere eller gi opplysninger til familiemedlemmer om at det er avdekket en genetisk sykdom i familien som de selv kan være disponert for å utvikle i fremtiden. Dersom helsepersonell ikke bryter taushetsplikten for å informere pasientens familie, fratas familiemedlemmene muligheten til å ta informerte beslutninger som kan ha stor betydning for deres helse og livskvalitet" (Fystro, 2024). Som påpekt i Helsedirektoratets evaluering av bioteknologiloven i 2015, kan det i slike tilfeller være et behov for å vurdere bioteknologilovens forbud mot genetisk oppsøkende virksomhet opp mot nødretten.

Det bør i enkelttilfeller være mulig å veie retten til ikke å vite om tilstedeværelse av risiko for sykdom med høy alvorlighet og mangel på behandling, opp mot valget om å få vite om muligheten for risiko, men der man faktisk har reelt valg om testing for den aktuelle situasjonen.

Dagens regel om råderett over egne helseopplysninger som kan ha betydning for slektnings risiko for sykdom, vil også kunne få konsekvenser for slektnings valg om reproduksjon. Kunnskap om genetisk informasjon kan gi mulighet for informerte valg om PGD for å unngå genetiske sykdommer, eller å bruke fosterdiagnostikk for å få informasjon om fosterets tilstand under svangerskapet. Dette kan bidra til å redusere usikkerhet og stress, og gi par muligheten til å planlegge og forberede seg bedre på fremtiden. Dette er en kjent problemstilling også i utlandet. I Storbritannia fikk en gravid kvinne ikke vite om sin fars Huntington-diagnose før informasjonen ble gitt ved en forsnakkelse etter at fristen for senabort hadde gått ut. Kvinnen mente at helsetjenesten hadde en plikt til å informere henne, slik at hun kunne genteste seg og vurdere abort. Retten anerkjente at helsepersonell kan ha en plikt til å vurdere å informere pårørende i slike tilfeller, men konkluderte med at det i denne spesifikke saken ikke forelå uaktsomhet fra helsepersonellets side (NHS, 2020).

6.8 Utilsiktete funn

Ved genetiske undersøkelser leter helsepersonellet etter sykdomsgivende varianter hos pasienten, og vurderer om disse med høy sannsynlighet kan være årsaken til pasientens sykdom eller symptomer. Hensikten med undersøkelsen kan være å avklare diagnose for å forstå pasientens tilstand bedre, kunne gi bedre eller raskere behandling, eller veilede par som vet at de har arvelig sykdom i familien og som ønsker barn.

Noen ganger oppdages en genfeil uten direkte sammenheng med symptomene som undersøkes, men som likevel er eller kan være medisinsk viktig for pasienten eller familien. Dette kalles et utilsiktet funn²¹³. Ved utredning av barn undersøkes ofte

²¹³ Begrepene "utilsiktete funn", "tilfeldige funn", "bifunn", "insidentfunn" og "tilleggsfunn" brukes her synonymt

foreldrene samtidig (trioanalyse), og det medfører at det også kan gjøres utilsiktede funn hos foreldrene, evt. påvise manglende slektskapsforhold. En genetisk undersøkelse kan også i noen tilfeller vise at man har, eller ikke har, tilhørighet til en spesiell etnisk gruppe. Spørsmålet her er i hvilke tilfeller slike funn bør formidles til pasienten og hvordan retten til ikke å vite ivaretas.

6.8.1 Dagens regulering og retningslinjer

Helsedirektoratet har utredet juridiske og etiske sider ved etablering av et nasjonalt genomsenter, og laget i den forbindelse en oversikt over regelverk og retningslinjer som i dag regulerer og gir veiledning for håndtering av utilsiktede funn. Den følgende teksten er hentet derfra.

Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll (CETS 203) artikkel 16

Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll (CETS 203) artikkel 16 handler om rett til privatliv og rett til informasjon, og sier blant annet at personer som får utført en genetisk undersøkelse har rett til å få kjennskap til informasjon om personens helse som utledes fra testresultatene. Et ønske om ikke å bli informert, skal respekteres.

Pasient- og brukerrettighetsloven § 3-2 og helsepersonelloven § 10

Av pasient- og brukerrettighetsloven § 3-2 første ledd følger det at pasienten skal ha informasjon som er nødvendig for å få innsikt i sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen, det vil si den behandling, pleie, omsorg, diagnostikk eller undersøkelse som tilbys eller ytes. Pasienten skal også informeres om mulige risikoer og bivirkninger. Av andre ledd fremgår det at informasjonen ikke skal gis mot pasientens uttrykte vilje. Det innebærer at pasienten kan nekte å motta informasjon, og helsepersonellet skal innenfor visse grenser respektere pasientens ønske. Retten til å nekte informasjon gjelder ikke uinnskrenket. Hensynet til å forebygge skadevirkninger av helsehjelpen for pasienten selv eller andre kan tilsa at pasienten bør informeres selv om pasienten selv ikke ønsker det. I tredje ledd følger det at informasjon kan unnlates dersom det er påtrengende nødvendig for å hindre fare for liv eller alvorlig helseskade for pasienten selv. Det skal imidlertid mye til for å unnlate å gi informasjon ut fra nødrettsbetraktninger. I forarbeidene nevnes som eksempel tilfeller der det er diagnostisert en svært alvorlig somatisk sykdom samtidig som pasienten er inne i en psykisk ustabil periode. Dersom pasienten får vite om den alvorlige diagnosen på et slikt tidspunkt kan det innebære fare for pasientens liv eller fare for alvorlig helseskade hos pasienten. Informasjon kan også unnlates dersom det er klart utilrådelig av hensyn til personer som står pasienten nær, å gi slik informasjon. Tilsvarende plikt for den som yter helse- og omsorgstjenester følger av helsepersonelloven § 10.

Helsedirektoratets nasjonale veileder om genetiske undersøkelser i helsetjenesten

Helsedirektoratets nasjonale veileder om genetiske undersøkelser i helsetjenesten²¹⁴ er omtalt under i kapittel 6.5 under overskriften "Helsedirektoratets veileder til genetiske undersøkelser i helsetjenesten". Den sier blant annet at pasienter som skal undersøkes ved hjelp av genomanalyser skal ha tilleggsinformasjon, blant annet ettersom undersøkelsen innebærer mulighet for utilsiktede funn som kan ha helsemessig betydning for pasienten. Pasienten bør blant annet få informasjon om at laboratoriet vil gi tilbakemelding om utilsiktede funn av varianter som er sykdomsgivende eller sannsynlig sykdomsgivende når det er mulig å behandle den aktuelle sykdommen eller iverksette forbyggende tiltak.

Internasjonale faglige retningslinjer

De europeiske retningslinjene for genomsekvensering fra European Society of Human Genetics (ESHG) anbefaler at laboratorier bør ha en klart definert protokoll for å adressere utilsiktede funn før en ny test tas i bruk²¹⁵. De anbefaler også at laboratoriet bør planlegge for mulige oppfølgingsstudier etter utlevering av utilsiktede funn. Retningslinjene inneholder imidlertid ikke detaljerte vurderinger av utilsiktede funn. I USA er det en annen tilnærming til utilsiktede funn. I flere år har det foreligget en aktiv anbefaling om å finne de utilsiktede funnene allerede på tidspunktet når den genetiske undersøkelsen gjøres. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) publiserte i 2013 anbefalinger for håndtering av utilsiktede funn²¹⁶. Disse er oppdatert flere ganger, sist i 2021²¹⁷. ACMG har endret ordlyden fra "utilsiktede funn" til "sekundære funn" fordi anbefalingen er å aktivt søke etter varianter i en fast liste med gener for å forebygge sykdom. Pasienter som skal få sitt eksom eller genom sekvensert som del av helsehjelpen, får tilbakemelding fra denne undersøkelsen, i tillegg til den kliniske problemstillingen, med mindre de har reservert seg mot det. Listen av gener gjennomgås nå årlig, og listen fra 2022 inneholder 78 gener. Undersøkelsen skal verken betraktes som en erstatning for en diagnostisk genetisk undersøkelse basert på klinisk indikasjon eller som en form for befolkningscreening.

²¹⁴ <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/genetiske-undersokelser-i-helsetjenesten-kapittel-5-i-bioteknologiloven>

²¹⁵ Souche E, Beltran S, Brosens E et al. (2022) Recommendations for whole genome sequencing in diagnostics for rare diseases. Eur J Hum Genet 30:1017-21

²¹⁶ Green RC et al (2013) ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med 15:565-573.

²¹⁷ Miller DT, Lee K, Gordon AS et al. (2021) Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2021 update: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med 23:1391-1398.

6.8.2 Dagens praksis

I Genomutredningen har Helsedirektoratet pekt på at det kan ha stor betydning for den enkelte å få tilbakemelding om utilsiktede funn, og det må gis god informasjon om mulighetene for utilsiktede funn på forhånd. Videre er det pekt på relevante momenter som bør vurderes dersom det gjøres funn: Dersom funnet kan gi konsekvenser for pasienten vil grunnlaget for å gi tilbakemelding om utilsiktede funn være sterkere. Dette vil gjelde dersom det er stor sannsynlighet for en sammenheng mellom genvariant og utvikling av sykdom, dersom sykdommen har høy grad av arvelighet og dersom det er gode muligheter for å forebygge eller behandle sykdommen. Tilbakemelding om funn også kan ha betydning for deltakerens familie, og selvbestemmelsesprinsippet er viktig å ta hensyn til i vurderingene av hvorvidt pasienten skal motta den informasjonen om utilsiktet funn (Helsedirektoratet, 2024).

Hvordan fremkommer utilsiktede funn?

Utilsiktede funn ved genetiske analyser skjer når en analyse påviser informasjon om genetisk risiko eller tilstander som ikke var det primære målet med undersøkelsen. Dette kan skje blant annet fordi gener kan ha flere fenotyper, eller det kan være overlappende fenotyper. Bruk av programvare for tolkning kan flagge utilsiktede funn på en slik måte at man ikke kan unngå å se det, og kan derfor bidra til noe mer utilsiktede funn.

Bruk av større paneler er i dag den største årsaken til økt antall utilsiktede funn. Overgang fra eksom- til genomsenkvensering har mindre betydning, siden man stort sett studerer eksomet også i genomundersøkelser. Genpanelene som benyttes i trioanalyser er som regel svært store. OUS' genpanel for utviklingsavvik inneholder for eksempel mer enn 3 000 gener. Enkelte laboratorier utfører også analyse av alle gener uten genpanel, "heleksom", som trioanalyse. Økt bruk av kopitallsanalyser har også bidratt til flere utilsiktede funn. Videre kan bruk av voksenpaneler på barn gi utilsiktede funn av genvariant for sykdommer som først utvikles i voksenalder. For en del kliniske problemstillinger er det ikke utviklet egne genpaneler for barn.

Minimering av utilsiktede funn

Helsedirektoratets nasjonale veileder om genetiske undersøkelser i helsetjenesten, sier blant annet at laboratoriet både bør ha rutiner for håndtering av utilsiktede funn og sørge for at analysene settes opp slik at sannsynligheten for utilsiktede funn er minimal. Med bakgrunn i dette har de medisinsk-genetiske avdelingene satt opp analysene sine for å minimere utilsiktede funn. Et eksempel er at selv om hele eksomet eller hele genomet sekvenseres, så analyseres bare de genene som er relevante for sykdommen eller symptomene pasienten undersøkes for. Selv med et

ønske om å minimere utilsiktede funn, vil imidlertid økende bruk av store genpaneler føre til flere utilsiktede funn.

Andelen utilsiktede funn varierer ved ulike analysemetoder. I 2024 ble det utført 5 966 genomsekvenseringer der andelen funn var 15 prosent og utilsiktede funn 0,42 prosent. Tilsvarende tall for eksomsekvensering var 2 719 utførte analyser med 16 prosent funn og 0,26 prosent utilsiktede funn. For målrettede storskalasekvenseringer ble det gjort 9 prosent funn og 0,09 prosent utilsiktede funn i 10 744 undersøkelser. Tidligere det også rapportert spesifikt for trioanalyser. I 2022 resulterte 23 prosent av disse analysene i funn og i 0,65 prosent ble det gjort utilsiktede funn. Panelene som brukes i trioanalyser er som regel svært store, og i noen tilfeller brukes også heleksom ved trioanalyse. Filtringen av varianter i trioanalyser er en avveining mellom å minimere risiko for utilsiktede funn på den ene siden, og å minimere risikoen for å miste diagnoser på den andre siden. På bakgrunn av tall rapportert til Helsedirektoratet er det trioanalyser som genererer mest utilsiktede funn.

Informerte rekvirenter og pasienter

Pasientene informeres om muligheten for utilsiktede funn, og hvilke utilsiktede funn som er sannsynlig ut fra hvilke gener som inngår i det panelet som skal brukes i den genetiske undersøkelsen. Pasientene blir spurt om det er greit å få vite om eventuelle utilsiktede funn, og de fleste sier ja til å få vite om funn når det kan bety noe for medisinsk oppfølging. Dersom pasienten ikke ønsker tilbakemelding om utilsiktede funn, så skrives det i rekvisisjonen.

De fleste store genpaneler er rekvirert av leger som ikke er genetikere, og det er derfor grunn til å tro at pasientene har fått informasjon av varierende mengde og i varierende grad tilpasset genpanelet som er valgt. I dag er praksis at laboratoriene ringer rekvirenten når det kommer et utilsiktet funn, for å diskutere funnet med vedkommende.

Tilbakemelding av utilsiktede funn

Det gjøres en rekke vurderinger knyttet til om man vil gi en pasient beskjed om det utilsiktede funnet. Faktorer som vurderes er sykdommens alvorlighetsgrad, hvor sikker sammenhengen mellom sykdomsgenet og sykdommen er²¹⁸, gjennomsnittsalder ved sykdomsdebut, konsekvenser for behandling og oppfølging, hvor lang tid det vil ta å diagnostisere og behandle tilstanden dersom man ikke kjenner til genetisk risiko, pasientens egne ønsker, psykososial belastning av å få vite om økt risiko for genetisk sykdom, og goder og byrder for pasienten selv, familien og pasientens – eventuelle fremtidige – barn. The American College of Medical Genetics and Genomics har utgitt en liste av varianter som brukes ved

²¹⁸ Variantklasse 4 (sannsynlig patogen) eller 5 (patogen)

vurdering av rapportering for sekundære funn. Angivelse av hvilke varianter som svares ut i denne listen, er en av kildene til informasjon som også brukes ved de medisinsk-genetiske avdelingene.

I enkelte tilfeller finner man bærertilstander der pasienten ikke kommer til å bli syk, men der det kan ha konsekvenser for barn og kommende generasjoner. I disse tilfellene gjøres en individuell vurdering av situasjonen. Normalt gis det ikke beskjed om slike funn, men er det alvorlig nok, så kan personalet velge å gi tilbakemelding om det.

En triundersøkelse fungerer i praksis også som en farskapstest fordi analysen tydelig viser om foreldrene også er barnets genetiske foreldre. Vanligvis kjenner foreldrene allerede til dette, men noen ganger kan faren være uvitende. I de svært få tilfellene dette har skjedd, opplever personellet det som vanskelig å vurdere om de bør informere foreldrene eller ikke.

De medisinsk-genetiske avdelingene har tatt kontakt med Helsedirektoratet ved flere anledninger for å få veiledning i hvordan loven skal tolkes, spesielt i saker der det er spørsmål om tilbakemelding av utilsiktede funn hos barn som er av betydning for andre i familien og indirekte for barnet selv.

Etisk vanskelige tilfeller er løftet til kliniske etikkomiteer, som har bidratt i de etiske avveiningene. Det er mange ulike forhold i hver sak, hver familie og for hvert utilsiktede funn. Dette gjør hver situasjon unik og derfor gjøres det en sak-til-sak-vurdering av om det skal gis tilbakemelding om utilsiktede funn.

De medisinsk-genetiske avdelingene har etablert et nasjonalt forum for diskusjon av utilsiktede funn hvor de diskuterer håndtering av spesielt utfordrende funn. Det er gode erfaringer fra dette forumet. Her bistår representanter fra de medisinsk-genetiske avdelingene med synspunkter i vurderinger av tilfeller med mer vanskelige utilsiktede funn. På denne måten blir flere fagpersoner involvert i diskusjonen før det tas en beslutning om å gi informasjon til pasienten. Dette har gitt bredere diskusjoner og bidratt til mer lik behandling og oppfølging uavhengig av geografisk tilhørighet.

Helsedirektoratet har i samarbeid med de medisinsk-genetiske fagmiljøene arrangert et seminar om utilsiktede funn og vil ha en videre dialog med fagmiljøene om blant annet å oppdatere anbefalingene i veilederen om bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten.

6.8.3 Problemstillinger

Ønsker pasienten tilbakemeldinger om utilsiktede funn?

Det er vanskelig å vite hvilken informasjon pasienten eller pasientens foresatte har fått fra rekvirerende lege i forkant av undersøkelsen. Laboratoriene får i mange tilfeller ikke vite om pasienten har fått tilbud om genetisk veiledning og informasjon om muligheten for at utilsiktede funn kan dukke opp. I enkelte tilfeller er det angitt på rekvisisjonen at pasienten ikke ønsker tilbakemelding om utilsiktede funn, og dette vil da bli tatt i betraktning dersom utilsiktede funn oppdages. I motsatt fall – dersom pasienten ikke ønsker å vite om utilsiktede funn, er det vanskelig å vite om vedkommende ble spurt om hva hen ønsker dersom det dukker opp utilsiktede funn.

I veilederen for genetiske undersøkelser i helsetjenesten står det at "det bare bør gis tilbakemelding om utilsiktede funn av sikre og sannsynlig sykdomsgivende varianter. Det skal ikke gis tilbakemelding om utilsiktede funn med usikker klinisk betydning (VUS). Det bør ikke gis tilbakemelding om genvarianter som tilsier høy risiko for sykdom som ikke kan behandles". Videre står det at laboratoriet i noen tilfeller kan gi tilbakemelding om funn med usikker klinisk betydning (VUS). Det kan gjøres når laboratoriet mener varianten med rimelig sannsynlighet er årsak til pasientens tilstand og det er grunnlag for videre undersøkelser som kan bidra til å avklare variantens kliniske betydning, eller det kan være indikasjon for kontrolltiltak som kan gi en potensiell helsegevinst.

En opplevd utfordring med å ikke gi informasjon om "genvarianter som tilsier høy risiko for sykdom som ikke kan behandles", er hvordan informasjon eventuelt skal gis til pasienten dersom behandling blir tilgjengelig nasjonalt eller internasjonalt på et senere tidspunkt. På den annen side kan tilbakemelding av informasjon i noen tilfeller føre til sykeliggjøring og helseangst hos pasienten. Det er likevel sentralt at den enkelte selv kan ta stilling om hen ønsker informasjon om eventuelle utilsiktede funn.

Utilsiktede funn som senere blir tolket som patogene

Håndtering av utilsiktede funn er i mange tilfeller krevende, og personalet føler at de i noen tilfeller står i en skvis mellom hva de mener er etisk riktig og hva de er pålagt juridisk.

Et eksempel er håndtering av utilsiktede funn som ikke er tolket. På ett sykehus legger man disse variantene inn i sykehusets interne genomdatabase merket som "ikke tolket". Ulempen er når man får inn en pasient med samme variant, der man mistenker at denne varianten er årsaken til pasientens sykdom. Som en del av tolkningen av varianten sjekker man blant annet frekvensen av denne varianten i den interne databasen, siden en hyppig forekommende variant trolig ikke er

sykdomsgivende. Dersom varianten finnes i databasen, og den tolkes som patogen, betyr det at det finnes en pasient som ikke vet at hen har sykdomsgenet. Personalet kan ikke vite hvem det gjelder uten aktivt å lete opp pasienten, og praksisen i dag er at man ikke slår opp og gir beskjed. Personalet opplever det som etisk vanskelig å ikke følge opp disse pasientene. På et annet sykehus løser de dette ved å bare legge inn varianter som er tolket, med den konsekvensen at databasen blir mindre nyttig, siden frekvensen av de ulike variantene blir noe misvisende, og mindre til å stole på i tolkning av patogenitet.

Triundersøkelser med utilsiktede funn hos foreldre

I enkelte tilfeller har ansatte ved de medisinsk-genetiske avdelingene opplevd å finne utilsiktede funn hos foreldrene i en triundersøkelse. Noen er rett frem og enkle å håndtere, mens andre tilfeller kan være vanskelig.

Alle de medisinsk-genetiske avdelingene gir ut skriftlig informasjon om at triundersøkelser kan avdekke farskap, men fordi andre enn disse avdelingene kan rekvirere testen, kan informasjonen glippe. Hvis en mor mistenker at barnet kan ha en annen far, kan hun la være å ta testen for å unngå at dette kommer frem. Dette fører til at barnet mister muligheten for en undersøkelse som kunne gitt både diagnose og bedre behandling. Å informere om at den sosiale faren ikke er biologisk far i en triundersøkelse *kan* sies å være positivt for barnet, siden man da kan forsøke å finne faren og gjennomføre en gyldig triotest, selv om slik informasjon kan få andre konsekvenser. De medisinsk-genetiske undersøkelsene ønsker veiledning i hva de skal gjøre i disse tilfellene.

Vurderinger om utilsiktede funn fra Helsedirektoratets genomutredning

Vi gjengir her hovedtrekk fra Helsedirektoratets vurderinger om utilsiktede funn i genomutredningen gjennom utdrag fra rapporten.

Vurdering av etiske prinsipper

Det er gode grunner for å hevde at selvbestemmelsesprinsippet gir deltakerne en rett til å bestemme om vedkommende ønsker å motta den informasjonen som framskaffes.

Dersom det framkommer helsemessig relevant kunnskap gjennom analyser som foretas på ens genomdata, har den det gjelder i utgangspunktet rett til å få vite at denne informasjonen finnes, og til å bli orientert om innholdet. Denne retten vil være uavhengig av om informasjonen er framskaffet som del av behandling, kvalitetssikring eller forskning. Imidlertid er retten til *ikke* å vite også et aspekt ved det medisinsk-etiske prinsippet om selvbestemmelse. Det finnes langt mer kunnskap om genetikk og sykdom enn behandlingsmuligheter. Dette gjør at en kan ha kunnskap om mulig framtidig sykdom som man inntil videre ikke kan gjøre noe

med. I slike tilfeller vil den mulige nyttefunksjonen av prediktiv kunnskap ha en annen karakter. Den vil være avhengig av subjektive faktorer, som eksempelvis hva den enkelte oppfatter som et godt liv.

I verdsettingen av selvbestemmelse opp mot en rett til å vite, og en rett til ikke å vite, kan en anvende to ulike idealer om autonomi og autentisitet. Det er imidlertid god grunn til å være forsiktig med å overdrive særstatusen til genetisk informasjon, siden det også vil finnes annen medisinsk informasjon der det å ikke vite kan være et gode for noen, men ikke for andre. Retten til å frasi seg kunnskap som ikke er nødvendig av behandlingsmessige grunner kan slik sies å hvile på en generell rett til selvbestemmelse når det gjelder tilbakemelding om denne type helseopplysninger.

Genomundersøkelser og håndtering av utilsiktede funn ved undersøkelser av barn er komplisert og reiser flere spørsmål. En genomundersøkelse av barn med et diagnostisk formål, omfattes ikke av forbudet i bioteknologiloven § 5-7. Det er flere eksempler på at slike undersøkelser kan gi utilsiktede funn om framtidig risiko for sykdom. Hensynet bak forbudet i § 5-7 er at barnet selv skal kunne ta stilling til om det ønsker å få slik informasjon når det er gammelt nok. Foreldrene skal i utgangspunktet ikke ta denne beslutningen på vegne av barnet. Helsetjenesten har imidlertid ikke systemer for å oppbevare informasjon med tanke på senere kontakt med barnet, og det er også vanskelig å se for seg hvordan man skulle organisere en tilbakemelding til en person som ikke nødvendigvis er kjent med at det er foretatt en undersøkelse som har gitt prediktiv informasjon. Samtidig kan det være svært viktig at barnet kommer i kontakt med helsetjenesten for oppfølging i voksen alder.

Vurdering og anbefaling

Hensikten med genetiske undersøkelser er å kunne gi en pasient en diagnose eller å avdekke risiko for fremtidig sykdom. Spørsmålet er i hvor stor grad pasienten selv kan og bør bestemme over tilbakemelding av funn. God og forståelig informasjon om hvilken type funn som kan gjøres er en forutsetning for at pasienten skal være i stand til å ta egne avgjørelser. Det bør vurderes om det bør etableres bedre systemer for å sikre at pasienter som ønsker det, får informasjon om utilsiktede funn. For eksempel bør det sees nærmere på hvordan det systematisk kan sikres at pasientens ønsker dokumenteres, om pasienten ønsker å vite eller ikke vite, dersom det gjøres slike funn. Retten til ikke å vite er ikke regulert i bioteknologiloven, men av de generelle reglene i pasient- og brukerrettighetsloven. Her gis det i visse tilfeller adgang til å holde informasjon tilbake. Dette kan være aktuelt for eksempel ved at det gjøres utilsiktede funn om at barn kan få alvorlige sykdommer i voksen alder, som for eksempel Alzheimer. Det kan være til dels svært vanskelige spørsmål og etiske vurderinger, men vi kan ikke komme bort fra at pasienten har rett til informasjon og også rett til ikke å vite. Det bør dermed legges opp til at det er pasienten som bestemmer når og hvilken informasjon som gis.

Det er vanskelig å vite hvilke type funn ulike personer ønsker kunnskap om. Noen pasienter ønsker å vite alt, mens andre ønsker ikke å vite noe. I dag er det eksempler på ulik praksis ved ulike virksomheter og vi mener at det som et minimum bør legges opp til felles løsninger for å sikre enhetlig praksis og et likeverdig tilbud. Det er videre et spørsmål om hvordan tilbakeholdelse av informasjon kan gjøres samtidig med at innsynsretten i pasientjournalen kan ivaretas. Videre oppstår det problemstillinger når en pasient ser på hvem som har hatt tilgang til opplysninger, og dette er opplysninger som pasienten selv ikke har (hatt) tilgang til.

Andre eksempler er handlingsutløsende funn (såkalte actionable findings), hvor det kan være spørsmål om hva funnet egentlig vil ha å si, og man må vurdere når sykdom kan bryte ut, hvor stor sannsynligheten for sykdom er og om det er noe som kan gjøres/behandles/forebygges. Mulighet for å gjøre andre valg, planlegge og tilrettelegging av ulike forhold i livet kan også være relevante handlinger i denne sammenheng.

VEDLEGG 1 – OM ARBEIDET

Oppdraget har vært forankret i Avdeling for legemidler og biomedisin, i tett samarbeid med Avdeling for helserett. Avdeling for fagutvikling i spesialisthelsetjenesten og avdeling for kodeverk har bidratt. Hvem som har deltatt framgår i oversikten over arbeidsgruppene.

Anne Forus og Ingrid Stavenes Andersen fra Avdeling for legemidler og biomedisin har hatt ansvar for å koordinere arbeidet.

Tove Ringerike, Avdeling for legemidler og biomedisin, har hatt et spesielt ansvar for brukermedvirkning.

En redaksjonsgruppe som besto av Anne Forus, Ingrid Stavenes Andersen, Jonas Bergan, Ragnhild Holst og Siv Fjellkårstad har hatt ansvar for å ferdigstille rapporten.

Oversikt over deltakere og bidragsytere

Bioreferansegruppa²¹⁹

Assistert befruktning og PGD

Anette Bergh, Sykehuset i Telemark

Aleksej Stevanovic, St. Olavs hospital

Ingrid Einarsveen Stål, Oslo universitetssykehus

Kjersti Westvik-Johari, St. Olavs hospital

Maria Biba, Oslo universitetssykehus

Mona Nystad, Universitetssykehuset Nord-Norge

Nan Oldereid, Livio-klinikken IVF

Fosterdiagnostikk

Anne Birthe Lømo, Sykehuset Innlandet

Bodil Hvingel, Universitetssykehuset i Nord-Norge

Cecilie Nordklev, Oslo universitetssykehus

Elin Nymo, Nordlandssykehuset

Henriette Odland Karlsen, Haukeland universitetssjukehus

Karin Deibele, St. Olavs hospital

Ragnar Kvie Sande, Stavanger

Ragnhild Glad, Universitetssykehuset Nord-Norge

Medisinsk genetikk og genetisk veiledning

Abby Lynne Grant, Universitetssykehuset Nord-Norge

Charlotte von der Lippe, Sykehuset Telemark

Elin Tønne, Oslo universitetssykehus

²¹⁹ [Bioreferansegruppa - Helsedirektoratet](#)

Inger Lise Mero, Oslo universitetssykehus
Kristian Tveten, Sykehuset Telemark
Maren Fridtjofsen Olsen, St. Olavs hospital
Vidar M. Steen, Haukeland universitetssjukehus
Yngve Sejersted, Oslo universitetssykehus
Åshild Lunde, Universitetet i Bergen

Andre fagområder

Heidi Beate Bentzen (jus/etikk), Universitetet i Oslo
Janicke Syltern (pediatri), St. Olavs hospital

Andre representanter fra fagmiljøet

Andreas Benneche, Avdeling for medisinsk genetikk, Haukeland universitetssykehus
Asgeir Lande, Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo universitetssykehus
Camilla Rørslett Kleveland, Fertilitetsseksjonen, St. Olavs hospital
Tove Anita Fagerli, Avdeling for fostermedisin St. Olavs hospital og NTNU
(jordmorutdanningen)

Flerregional behandlingstjeneste for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

Aleksej Stevanovic, (leder) Fertilitetsseksjonen, St. Olavs hospital
Elin Tønne, Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo universitetssykehus
Hanna Julia Schilling, Avdeling for gynekologi og obstetrikk, St. Olavs hospital
Ingrid Einarsveen Ståhl (leder), Seksjon for barnløshet og assistert befruktning, Oslo universitetssykehus
Julie Paulsen, Avdeling for medisinsk genetikk, St. Olavs hospital
Peter Fedorcsak, Seksjon for barnløshet og assistert befruktning, Oslo universitetssykehus
Rune Østern, Medisinsk genetikk, St. Olavs hospital
Sigrun Kjotrød, Fertilitetsseksjonen, St. Olavs hospital

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Mari Bakken og Rebecca Tvedt Skarberg

Medisinsk fødselsregister, FHI

Guri Sundgot Halvorsen og Liv Cecilie Vestrheim Thomsen

Interesseorganisasjoner (inkludert pasient, bruker og pårørendeorganisasjoner)

- *Downs syndrom Norge*: Ingrid Marvin og Randi Ødegaard
- *DUIN – foreningen for donorunnfangede i Norge*: Raymond A.K. Egge
- *Kreftforeningen*: Ida Caroline Schrøder og Sigrid Bratlie
- *Ønskebarn*: Lise Boeck Jakobsen og Margrete Raugstad
- *Foreningen Fri*: Elsa Skjong-Arnestad
- *Interesseorganisasjonen for bedre abortomsorg*: Anette Garpestad og Lina Kristine Tennefoss Vatshelle

- *Samarbeidsforumet for funksjonshemmedes organisasjoner - SAFO*: Lars Ødegård og Svein Rune Johannesen
- *Landsforeningen for Huntingtons sykdom (under FFO)*: Marit Håkonsen

Arbeidsgrupper

Helsedirektoratet etablerte arbeidsgrupper på fagområdene assistert befruktning, fosterdiagnostikk, genetiske undersøkelser og preimplantasjonsdiagnostikk/genetisk undersøkelse av befruktede egg (PGD). Arbeidsgruppene har i hovedsak hatt digitale møter, men arbeidsgruppemøtene i forbindelse med de to fagmøtene har vært hybridmøter (fysisk og digital deltakelse).

Assistert befruktning:

Hdir: Anne Forus, Eva Elander Solli, Ingeborg Hagerup-Jenssen, Ingrid Stavenes Andersen og Jonas Bergan

Fagmiljøet: alle som representerer fagområdet i Bioreferansegruppa og i tillegg Camilla Rørslett Kleveland

Interesseorganisasjoner: Lise Boeck Jakobsen og Raymond Egge

Fosterdiagnostikk:

Hdir: Anne Forus, Camilla Closs Walmann, Helene Normann og Ingrid Stavenes Andersen

Fagmiljøet: alle som representerer fagområdet i Bioreferansegruppa og i tillegg Andreas Benneche, Mari Bakken Anita Fagerli

Interesseorganisasjoner: Lars Ødegård, Lina Kristine Tennefoss Vatsheller, Ingrid Marvin, Randi Ødegaard, Svein Rune Johannesen

Genetiske undersøkelser:

Hdir: Jonas Bergan, Siv Fjellkårstad, Ragnhild Holst, Evita Lindholm, Grethe Foss og Kathrine Olsgard

Fagmiljøet: Heidi B. Bentzen og alle som representerer fagområdet i Bioreferansegruppa, inkludert foreningsrepresentanter innenfor medisinsk genetisk og representanter på fagområdet etikk.

Interesseorganisasjoner: Ida Caroline Schrøder, Sigrid Bratlie, Marit Håkonsen, Rebecca Tvedt Skarberg, Anette Garpestad, Mari Bakken
Bioteknologirådet var observatør til arbeidet. Det ble avholdt møte mellom Helsedirektoratet og Sametinget.

PGD (genetiske undersøkelser av befruktede egg):

Hdir: Anne Forus, Eva Elander Solli og Ingrid Stavenes Andersen

Fagmiljøet: alle fra den flerregionale behandlingstjenesten for PGD og i tillegg Rebecca Tvedt Skarberg

Interesseorganisasjoner: Ida Caroline Schrøder og Sigrid Bratlie

Fagmøter med alle deltakere

Vi har hatt to fagmøter hvor alle som har deltatt i arbeidsgruppene, sekretariatet i

Bioteknologirådet og fagpersoner fra Direktoratet for medisinske produkter og Medisinsk fødselsregister var invitert til å delta fysisk eller digitalt. Begge møtene ble organisert med plenumsforedrag og diskusjoner, i tillegg til møter i arbeidsgruppene.

Fagmøte 2. desember 2024 hadde to overordnede tema som ble diskutert i plenum: Begrepet alvorlig arvelig sykdom og håndtering av utilsiktede funn.

Fagmøtet 13. og 14 mars 2025 hadde følgende overordnede tema i plenum: Bærertesting/bærerscreening og oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. I tillegg var det diskusjon i plenum som var relevant for oppdraget om personer som er født etter assistert befruktning med samme donor bør ha mulighet til å få informasjon om hverandre.