

Preimplantatorisk genetisk diagnostik

Bakgrund

Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) innebär att genetisk testning för en specifik sjukdom genomförs innan graviditeten etableras. Metoden förutsätter att paret genomgår en in vitro fertilisering, vilket innebär hormonell behandling av kvinnan och befruktning av kvinnans ägg utanför kroppen. En förutsättning är att man vet den genetiska orsaken till sjukdomen och att det också finns en väl fungerande metod för att utföra den genetiska undersökningen på ett fåtal celler. Lagen om genetisk integritet (2006:351) innehåller regler för användning av genteknik, om fosterdiagnostik och om PGD.

PGD får användas om paret bär på anlag för en allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, vilket innebär en stor risk att få ett barn med en genetisk skada eller sjukdom.

Rutiner för landstingsfinansierad PGD i Sydöstra sjukvårdsregionen

Förutsättningar:

1. Paret bär på en specifik monogen eller kromosomal ärftlighetsmekanism som ger hög risk att få barn med en allvarlig genetisk sjukdom eller skada som går att diagnostisera med PGD.
2. Parets barn bär på en specifik monogen eller kromosomal ärftlighetsmekanism som innebär allvarlig sjukdom och medför stort lidande för barnet och familjen.
3. Par som bär en specifik monogen eller kromosomal ärftlighetsmekanism och som har barn som *inte* bär på den specifika monogena eller kromosomala ärftlighetsmekanismen, erbjuds *inte* PGD.
4. Par som tidigare gjort PGD behandling och som fått barn *utan* specifik monogen eller kromosomal ärftlighetsmekanism erbjuds *inte* syskonbehandling. Reglerna är samma som vid syskonbehandling vid konventionell IVF där offentliga sjukvården inte erbjuder syskonbehandling.
5. Varje par tas upp till diskussion i en referensgrupp.
6. Referensgruppen kallar det aktuella paret för samtal och vägledning.
7. De par som uppfyller kriterierna erbjuds max 3 färska IVF/ PGD behandlingar i enlighet med riktlinjerna i PM:et ”Assisterad befruktning. **Gemensamma regler och grundkrav för IVF i Sydöstra sjukvårdsregionen.**”
8. Vid graviditet efter PGD skall kontroll erbjudas med hjälp av konventionell fosterdiagnostik.

Referensgruppen:

1. Består av 1 klinisk genetiker (Karolina Engström, sammankallande), 1 läkare från RMC (Elizabeth Nedstrand), samt 1 psykoterapeut (Gunilla Sydsjö). Paret ska erhålla utförlig muntlig och skriftlig information om den aktuella sjukdomens natur, prognos, behandlingsmöjligheter, ärftlighetsriskens storlek, hur PGD går till samt de fördelar och nackdelar som finns med PGD jämfört alternativa handlingsvägar.
2. Hänsyn bör tas till graden av frivillighet i parets önskan om PGD i förhållande till social omgivning och samhällsfaktorer.
3. Gruppen har mandat att besluta om eller avslå begäran om PGD.
4. Vid särskilt svåra frågeställningar kan Etiska Rådet för RÖ konsulteras före beslut.
5. Referensgruppen ska ta ställning till om det enskilda paret uppfyller kriterierna och de etiska aspekterna kring varje enskilt par. Det sistnämnda är en säkerhetsåtgärd så att svåra etiska beslut inte hamnar på enskilda individer inom sjukvården.

Behovsbedömning:

- Sjukdomens allvarlighetsgrad
- Arvsriskens storlek
- Diagnostikens säkerhet
- Parets allmänna motiv för att efterfråga PGD
- Parets inställning till alternativen