

Preimplantatorisk genetisk diagnostik

Bakgrund

Preimplantatorisk genetisk testning (PGT) innebär att genetisk testning för en specifik sjukdom genomförs innan graviditeten etableras. Eftersom lagtexten använder det tidigare begreppet PGD (preimplantatorisk genetisk diagnostik) används det fortsättningsvis i detta dokument. 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. För närvarande erbjuds PGD vid två centra i Sverige, Karolinska universitetssjukhuset och Sahlgrenska universitetssjukhuset.

Rutiner för regionfinansierad PGD i Sydöstra sjukvårdsregionen

Förutsättningar:

- En eller båda parter i paret bär på en genetisk avvikelse som ger hög risk att få barn med en allvarlig genetisk sjukdom eller skada som går att diagnostisera med PGD.
- Även ärftliga kromosomavvikelser som innebär svårighet att uppnå graviditet på naturlig väg eller som medfört upprepade missfall kan vara indikation för PGD.
- Innan remiss skrivs till ett PGD-center ska en genetisk och reproduktionsmedicinsk bedömning göras avseende möjligheten att lyckas med en behandling. Paret bör ha fått genetisk vägledning avseende den aktuella diagnosen. Oftast görs denna vägledning av eller i samråd med Klinisk genetik, US Linköping. Paret bör också ha fått information om annan möjlig prenatal fosterdiagnostik.
- Den reproduktionsmedicinska bedömningen innefattar en utredning med spermprov, ultraljudsbedömning av äggstockar och uterus samt provtagning av AMH, TSH, T4 samt screeningprover (HIV, Hepatit B och C, HTLV I/II, Syfilis och rubellaimmunitet). Utredningen kan göras vid alla kvinnokliniker i Sydöstra sjukvårdsregionen. Vid tveksamhet kring möjligheten till IVF med PGD kan kontakt tas med RMC US Linköping innan remiss skickas till PGD-center.
- Paret bör uppfylla kriterier som framgår i dokumentet "Assisterad befruktning. Gemensamma regler och grundkrav för IVF i Sydöstra sjukvårdsregionen" med **undantag** för antal tidigare gemensamma barn. PGD är ett alternativ till annan prenatal fosterdiagnostik och har därför inte några begränsningar med hänsyn till

tidigare barn. Nedre åldersgränsen på 25 år och BMI-gränsen på <30 är en fortsatt rekommendation men är inte avgörande för möjligheten att remittera paret till ett PGD-center.

- Tre PGD-behandlingar per barn och upp till två barn efter PGD-behandling kan erbjudas. Antalet erbjudna PGD-behandlingar kan dock variera från fall till fall beroende på förutsättningarna för det enskilda paret. Där sannolikheten för lyckad PGD bedöms som mycket låg kan fortsatt PGD inte erbjudas.
- Vid graviditet efter PGD skall kontroll erbjudas med hjälp av konventionell fosterdiagnostik.

Par som uppfyller ovanstående kriterier kan remitteras till PGD-center av utredande kvinnoklinik.

Vid svårighet att bedöma om paret uppfyller kriterier för remiss till PGD-center kan remiss skickas till RMC, US Linköping, för second opinion. I dessa fall görs vid behov en sambedömning av paret med klinisk genetiker och beteendevetare/psykolog. Remiss för second opinion kan också utfärdas om paret behöver ytterligare vägledning i beslutet om prenatal fosterdiagnostik.

Vid särskilt svåra frågeställningar kan Etiska Rådet för Region Östergötland konsulteras före beslut om regionfinansierad PGD.