

2022-09-27

Statens medicinsk-etiska råd  
S 1985:A

## Fosterdiagnostik och PGT – vad tänker du? Underlag inför workshop/dialog den 13 oktober 2022

### Inledning

[Statens medicinsk-etiska råd](#) (Smer) har till uppgift att ge vägledning till regering och riksdag i medicinsk-etiska frågor. Smer analyserar just nu frågor kring framtidens fosterdiagnostik och genetiska testning av befruktade ägg. En redovisning kommer att ske under hösten 2022 i en skrivelse till regeringen. Vi vill veta vad ungdomar tycker och har därför anordnat denna dialog och workshop med ungdomar från tre gymnasieskolor. Dialogen anordnas i samarbete med Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik (Snif) som består av personer inom vården, högskolan och olika intresseorganisationer som på olika sätt arbetar med frågor kring fosterdiagnostik. Resultatet från dialogen kommer att ingå i Smers pågående arbete.

Dialogen inleds med några korta föredrag om fosterdiagnostik, preimplantatorisk genetisk testning (PGT) och etik. Därefter blir det gruppdiskussioner med fokus på de frågor som nämns nedan i detta underlag och slutligen redovisningar och gemensam diskussion.

### Förberedelser

Inför dialogen förväntas du läsa detta dokument och det är även bra om du ser filmen om fosterdiagnostik på [Fosterdiagnostik - 1177](#).

*Fler källor för instudering:*

Artikel från Sahlgrenska universitetssjukhuset om den form av PGT som är tillåten i Sverige idag: [Stark framtid för gentestning av embryon | SahlgrenskaLIV](#)

Poddavsnitt om hur samhällets syn på personer med intellektuell funktionsnedsättning och Downs syndrom har förändrats över tid: [MHV-podden : Från 1890-talets människosyn till dagens fosterdiagnostik!](#)

Youtubeklipp från USA som behandlar etiska frågor om sjukdomar och tillstånd som kan väljas bort: ['Difference' vs. 'Disease': A Question of Eugenics? - YouTube](#)

### **Vad är fosterdiagnostik?**

Fosterdiagnostik är olika tester och undersökningar som ger information om fostret inne i livmodern. Alla gravida kvinnor erbjuds information om fosterdiagnostik men det är kvinnan själv som bestämmer om hon vill ta emot informationen och genomgå fosterdiagnostik.

Den vanligaste undersökningen är ultraljud. Syftet med undersökningen är att beräkna datum för förlösning och avgöra hur många foster som finns i livmodern. Dessutom granskas fostrets anatomi för att upptäcka allvarligare missbildningar såsom exempelvis hjärtfel och ryggmärgsbräck. Alla medfödda fosterskador kan dock inte upptäckas med ultraljud.

Många gravida erbjuds också att genomgå ett så kallat KUB- eller NIPT-test som visar om det finns en förhöjd sannolikhet att fostret har tre i stället för två upplagor av någon av kromosomerna 13, 18 eller 21, vilket leder till Patau syndrom, Edwards syndrom respektive Downs syndrom. Testen kan också påvisa avvikelser i könscellerna. Patau och Edwards syndrom är mycket allvarliga tillstånd som innebär missbildningar och intellektuell funktionsnedsättning. De flesta barn med dessa syndrom dör redan under spädbarnsperioden. Personer med Downs syndrom har nästan alltid en intellektuell funktionsnedsättning men det är olika hur mycket den märks. De har också en ökad sannolikhet för vissa andra medicinska tillstånd så som syn- och hörselnedsättning och hjärtfel. Personer med Downs syndrom kan idag leva goda liv och har en medellivslängd på över 60 år. Avvikelser i könscellerna kan leda till ett antal olika syndrom med olika allvarlighetsgrad.

Om KUB- eller NIPT-testet har påvisat en förhöjd sannolikhet att fostret har en av dessa kromosomavvikelser, erbjuds man att få göra ett fostervattenprov eller ett prov på moderkaka. Genom dessa tester kan man få ett definitivt svar på om fostret har en kromosomavvikelse. Testerna medför dock en liten risk för missfall.

Genom fosterdiagnostik går det också att få fram information om fostrets kön. Denna information ges bara till kvinnan om hon efterfrågar den.

### **Vad är preimplantatorisk genetisk testning (PGT)?**

Vid en provrörsbefruktning, också kallad in vitro-fertilisering (IVF), befruktas ägg av spermier utanför livmodern. Preimplantatorisk genetisk testning (PGT) innebär att man utför genetiska tester av sådana befruktade ägg innan de förs in i livmodern. I Sverige utförs PGT ca 100 gånger per år.

PGT kan användas när det finns risk att det blivande barnet ärver en genetisk sjukdom. Syftet är att kunna hitta ett befruktat ägg som inte bär på sjukdomsanlaget, som kan återföras till kvinnans livmoder och utvecklas till ett foster. I Sverige är detta endast tillåtet vid risk för allvarliga ärftliga sjukdomar och erbjuds endast till personer som bär på anlag för sådana sjukdomar.

PGT kan också användas i vissa fall där ett redan fött syskon lider av en allvarlig sjukdom och behöver en stamcellstransplantation för att överleva. Med hjälp av PGT kan man leta efter ett befruktat ägg med en genetisk uppsättning som gör att det blivande barnet kan fungera som stamcellsdonator till syskonet (PGT-HLA). Detta är dock mycket sällsynt och får i Sverige bara utföras efter särskild prövning.

### **Fosterdiagnostik och PGT i framtiden?**

Utvecklingen inom fosterdiagnostiken går snabbt. Nya metoder tillkommer som ger möjlighet att utföra fler genetiska undersökningar av fostret utan att det finns risk för missfall. Privata företag utomlands har börjat erbjuda tester för fler sjukdomar och tillstånd än de kromosomavvikelser som vi testar för i Sverige.

Genom PGT är det möjligt att göra betydligt fler genetiska tester än vad som erbjuds eller tillåts i Sverige. I flera andra länder är det till exempel tillåtet att screena befruktade ägg för olika typer av kromosomavvikelser. På vissa

kliniker erbjuder PGT för att välja det blivande barnets kön. I USA finns företag som erbjuder blivande föräldrar tester vid IVF som påstås säga något om risken för bland annat diabetes, vissa cancerformer och psykiska sjukdomar.

I framtiden kommer det sannolikt att vara möjligt att på ett snabbt, enkelt och säkert sätt kunna analysera hela arvsmassan hos både foster och befruktade ägg. Kunskaperna om genetikens betydelse för sjukdomar, personlighetsdrag, intelligens, konstnärlig förmåga, fysik med mera ökar också i snabb takt. Det innebär att även de förutsägelser man kan göra utifrån den genetiska analysen kommer att bli fler och bättre.

### **Etiska aspekter på fosterdiagnostik och PGT**

Syftet med fosterdiagnostik och PGT är att få information om fostret och det befruktade ägget. Sådan information kan hjälpa föräldrarna att fatta välgrundade beslut om graviditeten. Men samtidigt väcks frågor om vilka konsekvenser det får.

Många kvinnor som får information om att fostret har en kromosomavvikelse väljer att göra abort. Detta har lett till att det föds färre barn med Downs syndrom nu än tidigare. Andra väljer att fortsätta graviditeten och vara förberedda när barnet föds.

Den nya tekniken kan leda till att man i allt större utsträckning kommer att kunna välja och välja bort genetiska egenskaper hos sina blivande barn. Detta ses av vissa som en möjlighet och av andra som ett hot.

En annan fråga är om det är rätt att någon annan än barnet själv (i detta fall föräldrarna och vården) har information om barnets gener. Många hävdar att en människa själv har rätt att välja hur mycket hen själv och andra ska känna till om det egna genomet.

## **Några argument för och emot fosterdiagnostik och PGT som framförs i debatten**

### ***Argument för fosterdiagnostik och PGT***

De blivande föräldrarna får kunskap som kan hjälpa dem att fatta beslut om graviditeten och/eller att förbereda sig för livet med barn.

Tekniken innebär att föräldrarna får information som gör att de kan välja bort befruktade ägg respektive foster med anlag för allvarliga sjukdomar som inte kan botas. På så sätt förhindras att barn föds med dessa allvarliga sjukdomar.

Att upptäcka en skada eller sjukdomsrisk kan också möjliggöra tidiga åtgärder som kan bota eller lindra, eller förebyggande åtgärder som kan minska risken för att en sjukdom ska uppstå senare i livet.

### ***Argument emot fosterdiagnostik och PGT***

Fosterdiagnostik och PGT kan uppfattas som ett sätt att ”sortera bort” vissa individer som på grund av sin funktionsnedsättning eller sjukdom inte anses lika önskvärda som andra.

Stigmatisering och diskriminering av människor med funktionsnedsättning skulle kunna öka.

Föräldrar har inte rätt att ta reda på saker om sitt framtida barns genetik. Det är individen själv som ska bestämma vad den vill ta reda på om sin egen genetik.

Information om sannolikheter kan skapa oro. Många människor har svårt att bedöma vad en sannolikhet verkligen innebär. Dessutom är kunskapen om genetiken inte alltid tillräckligt utvecklad, så nya metoder och analyser kan leda till att man får osäker eller otillförlitlig information.

En del kan välja att avbryta graviditeten utifrån föråldrad eller felaktig kunskap om vad den avvikelse som fostret har innebär.

## Frågor att diskutera

- Vilka fördelar och nackdelar ser du som de viktigaste med fosterdiagnostik och PGT?
- Vilka tester av ett foster respektive ett befruktat ägg (vid provrörsbefruktning) bör vara tillåtna? Bör det vara tillåtet att testa hela arvsmassan för att ta reda på om fostret/det befruktade ägget har:
  - sjukdom eller skada, och i så fall hur allvarlig? Och vem ska avgöra var gränsen går för vad som är ”allvarlig”?
  - risk för att utveckla allvarliga eller mindre allvarliga sjukdomar senare i livet?
  - egenskaper som kön, ögonfärg, intelligens, kreativitet med mera?
- Ska samhället eller föräldrarna själva bekosta undersökningen? Ska privata företag få erbjuda andra tester än den vård som bekostas av samhället? Är det ett problem om alla inte erbjuds eller gör samma tester?
- Tror du att människor i framtiden kommer att vilja använda sig av provrörsbefruktning och PGT för att kunna välja egenskaper på (”designa”) sina barn?
- Tror du att möjligheten till fosterdiagnostik och PGT påverkar synen på personer med sjukdom och/eller funktionsnedsättning?
- Är det ett problem att föräldrarna och vården känner till saker om barnets genetik som barnet inte själv känner till? Måste föräldrarna berätta allt för barnet när det blir äldre? Och i så fall vid vilken ålder?
- Hur mycket skulle du vilja veta om ditt eget genom? Hur mycket skulle du vilja veta om ditt barns genetik? Hur mycket skulle du vilja att dina föräldrar eller vården kände till om din genetik?

## Vad betyder och innebär:

**Etik och moral**<sup>1</sup> Ordet ”etik” härstammar från två grekiska ord som är släkt med varandra; éthos betyder vana, sedvänja, oskriven lag (socialetik) och êthos betyder ståndpunkt, inställning, sinnelag (individetik). Ordet ”moral” kommer från latinet och betyder sed, sedvänja, bruk.

Ofta betraktas dessa begrepp som synonymmer. Men idag har begreppen etik och moral fått delvis olika innebörd. Moral rör människans praktiska och faktiska handlande. Det är alltså den handlande personen eller personens konkreta handling som är moralisk eller omoralisk.

Etik står för den systematiska reflektionen över mänskliga värderingar och handlingar och motiven för dessa. Den etiska reflektionen utmärker sig genom att man försöker ge skäl till varför man handlar som man gör eller varför man valt de värden man valt. Sådana reflektioner aktualiseras exempelvis när man har att ta ställning till konflikter mellan olika värden och intressen.

**Etisk analys** En etisk analys kan sägas vara en strategi och ett redskap för hur avvägningar kan göras när det finns konflikter mellan olika intressen och värden. Genom att göra en etisk analys kan man således komma fram till ställningstaganden i frågor där det finns olika värderingar och intressekonflikter. Ett av syftena med den etiska analysen är att göra alla berörda medvetna, inte bara om fakta och sådana värderingar som kan verka uppenbara, utan också om underliggande och ibland osynliga värderingar.

Läs mer om etisk analys i Smers skrift [Etik – en introduktion](#).

**Människovärde** Statens medicinsk-etiska råd skriver i skriften Etik – en introduktion att "enligt den humanistiska människosynen är människan något annat och vida mer än hennes biologiska eller ekonomiska värde. Det är nämligen med avseende på människovärdet som alla människor är lika. Att respektera en människas människovärde innebär, att man alltid och under alla omständigheter betraktar och behandlar henne som en individ, dvs. som den hon är i sig och inte i egenskap av det hon har eller gör."

---

<sup>1</sup> Texten är hämtad från Smers webbplats och rådets skrift Etik en introduktion. [www.smer.se](http://www.smer.se)