

Vedlegg IV Forslag til prosedyre når klinikker mottar melding om at det er påvist alvorlig genetisk sykdom hos en donor¹

Klinikker som mottar melding om at det er påvist genetisk sykdom hos en eggdonor eller sæddonor bør umiddelbart avklare hvorvidt:

- A. Egg eller sæd fra donor er lagret, men er ikke benyttet eller har ikke gitt opphav til
- B. embryo/graviditet/barn
- C. Egg eller sæd fra donor har gitt opphav til embryo (i kultur eller på frys)
- D. Egg eller sæd fra donor har gitt en påbegynt graviditet
- E. Egg eller sæd fra donor har gitt opphav til barn

A. Egg eller sæd fra donor er lagret, men ikke benyttet eller ikke gitt opphav til embryo, graviditet eller barn

Der donor er markert som "permanent blokkert" destrueres donoreggene/donorsæden. Der donor er markert som "i karantene" settes donoregg/donorsæd i karantene. Egg og sæd oppbevares i karantene til virksomheten får beskjed om at karantenen er opphevet eller at donor blokkeres.

B. Egg eller sæd fra donor har gitt opphav til embryo (i kultur eller på frys)

Avgjørelse om destruksjon eller lagring for eventuell bruk gjøres i samråd med kvinnen/paret og eventuell medisinsk ekspertise.

C. Egg eller sæd fra donor har gitt en påbegynt graviditet

Der en donor er markert som i karantene bør kvinnen/paret i utgangspunktet ikke informeres. Der en donor er markert som blokkert, gjelder de samme reglene for vurdering og eventuell genetisk oppsøkende virksomhet, som for tilfeller der egg eller sæd fra donor har gitt opphav til barn (punkt D). Dersom tilstanden for oppsøkende genetisk virksomhet godkjennes, bør det vurderes om den gravide er i et stadium i svangerskapet hvor spesiell svangerskapskontroll og/eller oppfølging bør ytes.

D. Dersom egg eller sæd fra donor har gitt opphav til barn

Som et utgangspunkt bør kvinnen/paret ikke kontaktes der en donor er satt i karantene. I tilfeller med blokkert donor (alvorlig arvelig sykdom hos donor) bør oppsøkende genetisk virksomhet vurderes.

[Bioteknologiloven](#) stiller krav til oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet ([bioteknologiloven § 5-9](#)). Som en hovedregel skal en person som er bærer av sykdomsgivende arveanlegg, selv ta kontakt med sine slektninger, og genetisk oppsøkende aktivitet kan bare foretas dersom donor ikke selv kan eller vil informere berørte slektninger. Siden en donor ikke skal vite barnas identitet eller oppsøke dem, vil oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet gjennomført av helsepersonell kunne finne sted. Etter [bioteknologiloven § 5-9](#) gjelder imidlertid visse vilkår:

1. det gjelder en sykdom med vesentlige konsekvenser for barnets eller helse,
2. det er en rimelig grad av sannsynlighet for at også barnet har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet,

¹ Det kan finnes særskilte problemstillinger hvor virksomheten kan vurdere å avvike fra rutinen. Helsedirektoratet kan gi videre veiledning om dette.

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.

På bakgrunn av punktene over, skal virksomheten vurdere om det er grunnlag for oppsøkende genetisk virksomhet. Ved tvilstilfeller bør virksomheten innhente vurdering fra spesialist i medisinsk genetikk. Hvis virksomheten kommer til at vilkårene for genetisk oppsøkende informasjonsvirksomhet er oppfylt, skal søknad sendes Helsedirektoratet. Helsedirektoratet vil i hvert enkelt tilfelle avgjøre hvilke sykdommer som kan gjøres gjenstand for oppsøkende genetiskinformasjonsvirksomhet.

Dersom Helsedirektoratet innvilger søknaden om genetisk oppsøkende virksomhet, bør helsepersonell kontakte kvinnen/paret ved fysisk møte eller per telefon. Kontakten bør følges opp med skriftlig informasjon. Kvinnen/paret må informeres grundig om sannsynligheten for at sykdom er overført til barnet og eventuelle konsekvenser av sykdommen. Foreldre som kontaktes av helsepersonell for å bli informert om mulig arvelig sykdom/sykdomsdisposisjon bør deretter henvises til medisinsk genetisk avdeling. Helsedirektoratet presiserer at det etter [bioteknologiloven § 5-7](#) er forbudt med genetiske undersøkelser av barn under 16 år², med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet.

² I tilfeller hvor vilkårene for oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet etter § 5-9 er oppfylt, vil i de fleste tilfeller også vilkårene for genetisk undersøkelse av barn være oppfylt (jf. § 5-7).