



SFOG-råd Vägledning vid misstanke om genetisk sjukdom i samband med tredjepartsdonation

Fert-ARG

Juliane Baumgart, PhD, MLA, RMC, Universitetssjukhuset Örebro, ansvarig för ledning av gruppen
Anna-Lena Wennberg, PhD, specialist i obstetrik och gynekologi, Nordic IVF Göteborg
Erik Iwarsson, Klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset Stockholm
Fotios Sergouniotis, Karolinska Universitetssjukhuset Stockholm
Katarina Kouru, Livio Gärdet, Stockholm
Pia Leandersson, PhD, donationsansvarig läkare RMC, Skånes Universitetssjukhus Malmö
Sarah Nordqvist, PhD, Linné kliniken Uppsala
Stavros Iliadis, PhD, medicinsk ledningsansvarig läkare RMC, Uppsala Akademiska Sjukhuset
Susanne Liffner, PhD, medicinsk ledningsansvarig läkare RMC, Universitetssjukhuset Linköping
Zoha Saket, donationsansvarig läkare, Reproduktionsmedicin och IVF, Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Göteborg

Frågor kring handläggning vid misstanke av genetisk sjukdom hos barn efter tredjepartsdonation som potentiellt kan kopplas till donatorn blir allt vanligare i takt med ökande antal donationsbehandlingar i Sverige. Inom FertARG efterfrågades utifrån detta en nationell rekommendation för handläggning i dessa fall. En arbetsgrupp bildades som analyserade olika aspekter inom detta område. I arbetsgruppen ingick representanter från samtliga offentliga IVF kliniker, representanter från privata IVF kliniker samt genetiker. Dokumentet belyser endast frågeställningar vid tredjepartsdonation. Dokumentet har stämts av med chefsjurist inom Region Östergötland.

1. Donatorn

Utredning

Den primära utredningen gällande förekomst av genetiska sjukdomar hos donatorn skiljer sig mellan olika kliniker i Sverige.

Offentliga kliniker: På offentliga kliniker används nästintill enbart donatorer som är utredda på offentlig klinik, mestadels den egna Vävnadsinrättningen. "Svensk Gamet Bank" (SGB) projektet kartlade donatorutredningar på offentliga kliniker bland annat med syfte att harmonisera utredningarna över landet, vilket i sin tur i framtiden ska underlätta utbyte av gameter. Den genetiska utredningen på offentliga kliniker skiljer sig fortfarande. Vissa kliniker gör inga genetiska tester, vissa gör kromosomodling och/eller screening för cystisk fibros, vissa testar utifrån ursprungslandet t.ex. för thalassemi när donator har sitt ursprung i ett medelhavsland.

Privata kliniker: Donatorer som utreds av Vävnadsinrättningen screenas för en panel av recessiva sjukdomar. Panelens innehåll skiljer sig mellan privata kliniker. Användning av utländska gametbanker är vanligt.

Genetisk utredning/screening av donatorer bedöms av kliniska genetiker som mycket tveksam. Risken att ett barn föds med t.ex. cystisk fibros är låg, i Sverige är incidensen cirka 1:5500. Utifrån det är "numbers needed to screen" högt, vilket i slutändan är en ekonomisk fråga. Samma resonemang gäller kromosomodling i syfte att identifiera en frisk bärare av en strukturell kromosomavvikelse med prevalens på 1:500 i befolkningen.

Ett barn med genetisk sjukdom föds efter donation

Ska donatorn få besked om det föds ett barn med genetisk sjukdom efter donation?

Gruppen bedömer att donatorn bör informeras. I de fall där en utredning görs finns en skyldighet att informera donatorn kring resultat.

Ska donatorn utredas för sjukdomen i fråga?

Utredning av donatorn och genetisk vägledning rekommenderas. Kliniken som har utrett donatorn erbjuder donatorn remiss till Avdelning för klinisk genetik eller motsvarande.

Ska donatorn spärras för framtida användningar när genetisk sjukdom upptäcks?

Gruppen bedömer det rimligt att avstå från ytterligare användning av donatorn för nya mottagare. Vid kvarvarande frysförvarade embryon/önskemål om syskonbehandling med samma donator rekommenderas konsultation av klinisk genetiker för att ta ställning huruvida recipienten bör erbjudas anlagstest innan ny frysembryotransfer övervägs.

Hur gör man i de fall donatorn har flyttat utomlands?

Det bedöms vara av stort värde att donatorn redan i samband med utredningen informeras om vikten av att underrätta Vävnadsinrättningen vid eventuell flytt utomlands och om vikten av att vara nåbar för eventuell kompletterande utredning. Enligt lagstiftningen har Vävnadsinrättningen en skyldighet att säkerställa att donatorn vid befruktningstillfället är vid liv vilket endast kan ske vid koppling till ett folkbokföringsregister. Även i de fall genetisk testning av donatorn är indicerad behöver denne/denna kunna bli kontaktad.

Det kan vara en praktisk utmaning att upprätthålla sekretessen mellan de olika parterna och samtidigt garantera en säker genetisk analys. Kopplingen mellan donatorn och barn(en) får inte vara identifierbar utanför den behandlande Vävnadsinrättningen. Ett förslag är att Vävnadsinrättningen som initierar utredningen fungerar som förmedlande instans. Sedan förs diskussion med mottagande instans om hur prov ska förmedlas utan att kopplingen mellan donator och t.ex. barn som ska anlagstestas framgår av provremissen.

2. Recipienten

En recipient som har fött ett barn med genetisk sjukdom kopplat till donatorn

Behandlande klinik bör erbjuda recipienten genetisk vägledning på Avdelning för klinisk genetik eller motsvarande, som utifrån grundrisken tar ställning till om genetisk testning av recipienten är indicerad eller inte. Information ges även kring användning av eventuellt kvarvarande frysförvarade embryon vid önskemål om helsyskon samt om möjlighet till

fosterdiagnostik vid framtida graviditeter. Syskonbehandling med annan donator kan övervägas som alternativ.

En recipient som har fått ett friskt barn/friska barn där det finns kännedom om barn med genetisk sjukdom efter donation med samma donator i annan familj/ andra familjer

Ska samtliga recipienter informeras?

Vägledning av klinisk genetiker rekommenderas för att ta ställning till detta. Gruppen bedömer att recipienten alltid bör informeras i fall av dominant nedärvda sjukdomar. Vid recessiva sjukdomar får man i team, förslagsvis tillsammans med genetiker, ta ställning till om denna information är av värde för övriga recipienter eller endast skapar oro.

Ska recipienten testas för sjukdomen ifråga?

Inför transfer av eventuellt kvarvarande embryon bör genetisk vägledning erbjudas. Vid denna tas ställning om genetisk testning är indicerad eller inte. Svensk förening för medicinsk genetik och genomik använder en risk kring 1:800 som gräns för om utredning för bärarskap av autosomal recessiv sjukdom hos recipient är indicerad inom offentlig vård.

3. Barn med genetisk sjukdom kopplat till donatorn

I de fall det föds ett barn med genetisk sjukdom efter donation rekommenderas genetisk vägledning vid Avdelning för klinisk genetik eller motsvarande för att ta ställning till om donator samt andra familjer som har fått barn med samma donator bör informeras.

4. Utländska Gametbanker

Det generella problemet är att gameter distribueras över hela världen utan kännedom om eller gräns för hur många barn en donator får ge upphov till.

Ett sjukt barn föds med genetisk sjukdom efter donation

Ett problem som har förekommit är att utländska gametbanker på tveksam grund kräver utredning av samtliga recipienter när en donator visat sig vara bärare av autosomt recessiv sjukdom, utan att ta ansvar för detta, vare sig praktiskt eller finansiellt.

Kan gametbanker kräva utredning av recipienter?

Den gemensamma uppfattningen i gruppen är att det inte kan krävas.

Vem ska finansiera utredningen av recipienter?

Den gemensamma uppfattningen i gruppen är att kliniken som utreder donatorn även bör ansvara för att ordna genetisk vägledning och om detta är indicerad även genetisk utredning av recipienter. Banker verkar dock motsätta sig detta. I dessa fall bedöms det rimligt att kliniken som har använt banken/donatorn ansvarar för ovanstående.

Kan gametbanker kräva destruktions av kvarvarande embryon?

Gemensamma uppfattningen är att destruktions av embryon i normalfallet inte är indicerat och inte heller kan krävas av banken.