

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 Oslo

Kopi: Helsedirektoratet

Vår ref.: 2024/33

Deres ref.: 22/4601

Dato: 23/9-2026

Behov for klargjøring av definisjonen av preimplantasjonsdiagnostikk i bioteknologiloven

Bioteknologirådet leverte i juni 2025 sin evaluering av bioteknologiloven til Helse- og omsorgsdepartementet. Senere har rådet blitt oppmerksom på ny teknologi som reiser spørsmål om hvordan lovens definisjon av preimplantasjonsdiagnostikk i kapittel 2 skal forstås. Problemstillingen ble derfor ikke fanget opp i evalueringen, men ligger i naturlig forlengelse av denne.

Bioteknologiloven regulerer flere typer analyser og undersøkelser som kan gi informasjon om genetiske egenskaper. Det omfatter genetiske undersøkelser av fødte personer etter kapittel 5, fosterdiagnostiske undersøkelser etter kapittel 4, og genetiske undersøkelser av befruktet egg (embryo) før innsetting i livmoren, kjent som preimplantasjonsdiagnostikk eller -testing (PGD/PGT)¹ etter kapittel 2A. Bioteknologiloven begrenser strengt hvem som kan tilbys PGD, men i motsetning til genetiske undersøkelser av fostere og fødte avgrenser ikke lovens definisjonen av PGD («en genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen») klart hva slags type undersøkelser loven gjelder for. Nye analysemetoder kan nå gi informasjon om genetiske egenskaper, uten at DNA-sekvenser eller kromosomer analyseres direkte. Ny metodeutvikling på feltet reiser nå spørsmål om hvilke typer analyser av et befruktet egg (embryo) som skal regnes som genetiske undersøkelser, og dermed omfattes av bioteknologilovens regler.

¹ Bioteknologiloven bruker begrepet Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD). Helsedirektoratet har imidlertid anbefalt å endre begrepsbruken fra PGD til PGT og viser til at PGT-M, PGT-SR og PGT-A er de faglige betegnelse som brukes i dag. I denne uttalelsen brukes derfor også begrepet PGT, der teksten ikke inneholder direkte referanser til bioteknologiloven.

1. Oppsummering av Bioteknologirådet anbefaling

Et samlet Bioteknologiråd anbefaler at bioteknologilovens definisjon av preimplantasjonsdiagnostikk i kapittel 2A endres slik at det blir tydelig om reglene for preimplantasjonsdiagnostikk skal omfatte alle typer undersøkelser som kan gi informasjon om et embryos genetiske egenskaper, også når undersøkelsen ikke innebærer at DNA eller kromosomer analyseres direkte.

2. Bakgrunn

Preimplantasjonsgenetisk diagnostikk (PGD) eller -testing (PGT) innebærer å undersøke genetiske egenskaper hos et befruktet egg (embryo) fremstilt i forbindelse med assistert befruktning, før embryoet eventuelt settes inn i en livmor. Bruken av undersøkelser som kan gi genetisk informasjon om embryo er strengt regulert i loven og begrenser tilbudet til par og enslige når én eller begge har, eller er bærere av, en alvorlig monogen sykdom eller kromosomal arvelig sykdom og det er stor risiko for at sykdommen vil overføres til et kommende barn². PGT kan blant annet brukes til å undersøke for genvarianter for den aktuelle monogene sykdommen (PGT-M) eller strukturelle kromosomforandringer (PGT-SR), når det er høy risiko for at det overføres til embryoet.

Preimplantasjonsgenetiske undersøkelser kan også brukes til å undersøke for ikke-arvelige tilstander som avvik i antall kromosomer (aneuploider). Slike undersøkelser kalles PGT-A. I Norge er aneuploidi-undersøkelser av embryo bare tillatt når undersøkelsen gjennomføres i forbindelse med annen PGT, på grunnlag av høy risiko for alvorlig arvelig sykdom hos barnet. Det er ikke tillatt å bruke preimplantasjonsdiagnostikk i screening av embryo i forbindelse med ordinær assistert befruktning. I flere andre land tilbys imidlertid PGT-A i økende grad som et tillegg ved ordinær fertilitetsbehandling, også når det ikke foreligger kjent risiko for alvorlig arvelig sykdom.

I forbindelse med Bioteknologirådets evaluering av bioteknologiloven 2024-2025 drøftet rådet om det også bør være tillatt å bruke PGT-A i forbindelse med vanlig assistert befruktning i Norge. Et flertall på 13 av 15 av Bioteknologirådets medlemmer mente da at bioteknologiloven bør endres slik at PGT-A i forbindelse med IVF blir tillatt i Norge, forutsatt at slik testing øker sannsynligheten for graviditet og fødsel³.

Nye metoder kan gi genetisk relevant informasjon om embryo uten DNA-analyse

Tradisjonell PGT innebærer at det tas en biopsi fra embryoet dag 3-6 etter befruktning, det vil si at et lite antall celler tas ut. Det genetiske materialet i disse cellene analyseres spesifikt for den aktuelle genetiske forandringen eller kromosomforandringen som undersøkelsen er rettet mot.

² I særskilte tilfeller kan PGT med vevstyping (PGT-HLA) også brukes for å identifisere et embryo med en vevstype som matcher med et eksisterende sykt søsken som trenger stamcellebehandling.

³ Bioteknologirådet, *Genetiske undersøkelser av befruktede egg (PGD)*. 2025. https://bioteknologiradet.no/wp-content/uploads/2025/04/Bioteknologiradets-Uttalelse-om-Genetisk-undersokelse-av-befruktede-egg-PGD.UU_.pdf

Resultatet av analysen brukes til å velge embryo uten den aktuelle genforandringen for innsetting i livmor.

Nye analysemetoder gjør det nå imidlertid også mulig å utlede eller predikere genetisk relevante egenskaper fra andre datakilder, blant annet bilder og utviklingsmønstre hos et tidlig embryo. Mange fertilitetsklinikker dyrker i dag embryo i inkubator med innebygget kamera. Time-lapse-bilder eller video gjør det mulig å følge hvert enkelt embryos utvikling over tid, og embryologen kan bruke denne informasjonen som støtte ved vurderingen av hvilke(t) embryo som skal settes inn. Ved enkelte klinikker brukes også KI-baserte bildebehandlingsprogrammer som beslutningsstøtte. Slike systemer kan analysere embryoets «utseende» (morfologi) og utviklingsmønstre i bildene, og hjelpe embryologen å rangere embryo. KI-baserte bildeanalyseverktøy som brukes ved norske klinikker i dag er utviklet for å vurdere sannsynligheten for et vellykket behandlingsutfall. Algoritmene er derfor typisk trent på data om hvilke embryoer som har resultert i graviditet.. Samtidig utvikles det nå også analyseverktøy som mer spesifikt forsøker å identifisere embryoer med kromosomavvik. Slike algoritmer kan trenes på bildedata fra embryoer der det samtidig foreligger informasjon om hvorvidt embryoet har normalt eller avvikende kromosomtall. På denne måten kan modellen lære sammenhenger mellom trekk ved embryoets utseende og utvikling og sannsynligheten for aneuploidi (feil kromosomtall). Selv om en bildebasert analyse av embryo ikke vil være diagnostiske på samme måte som en DNA-analyse kan slike analyser likevel gi en sannsynlighetsvurdering av om embryoet har et kromosomavvik, altså informasjon om embryoets genetiske egenskaper.

Det er grunn til å anta at slike KI-baserte bildeanalyseverktøy fremover vil bli enda mer presise og målrettede. Derfor er det også relevant å vurdere om bruk av KI-basert bildeanalyse av embryo, eller annen ny teknologi som kan gi genetisk relevant informasjon, uten at det gjøres en analyse av embryoets arvestoff, bør regnes som en genetiske undersøkelse etter bioteknologiloven. Dersom lovens intensjon er at alle typer undersøkelser som kan gi informasjon om et embryos genetiske egenskaper er å regne som en «genetisk undersøkelse» vil også bruk av KI-basert bildeanalyse for bestemte formål være omfattet av de samme begrensningene som gjelder for annen PGT. Dersom de ikke omfattes, kan det oppstå en situasjon der samme type informasjon om embryo kan brukes til å velge/velge bort embryo, men være ulikt regulert, avhengig av hvordan informasjonen er frembrakt.

Bioteknologiloven definisjon av preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

PGD er definert i bioteknologilovens kapittel 2A

§ 2A-1: Med preimplantasjonsdiagnostikk menes **en genetisk undersøkelse** av befruktede egg utenfor kroppen før innsetting i livmoren, herunder undersøkelse av kjønn.

Bestemmelsen angir ikke nærmere hva som skal regnes som en «genetisk undersøkelse», og det fremgår derfor ikke om undersøkelsen må innebære direkte analyse av embryoets arvestoff.

En definisjon av «genetiske undersøkelser» finnes imidlertid i kapittel 5 om genetiske undersøkelser av fødte m.m.:

§ 5-1: Med genetiske undersøkelser menes i denne loven alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.

Denne definisjonen taler for en vid forståelse av begrepet. Den omfatter ikke bare analyser av arvestoff og kromosomer, genprodukter og genprodukters funksjon, men også organundersøkelser som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper. Lovgiver har her altså valgt et funksjonell forståelse: En undersøkelse er en genetisk undersøkelse når hensikten med undersøkelsen er å gi informasjon om arveegenskaper, også når selve metoden ikke innebærer DNA-analyse.

Overført til PGT kan en slik vid og funksjonell forståelse tilsi at formålet med embryoundersøkelsen avgjør om den skal regnes som en genetisk undersøkelse, og dermed PGT. Dersom morfologi, time-lapse-bilder eller andre bildeanalyser utelukkende for å vurdere generell embryokvalitet og sannsynlighet for implantasjon og graviditet, vil analysen etter en slik forståelse falle utenfor. Dersom den samme typen bildeanalyse brukes for å utlede sannsynligheten for en genetisk eller kromosomal egenskap, for eksempel for å predikere kromosomavvik kan bildeanalysen være en genetisk undersøkelse. Selv om definisjonen av en «genetisk undersøkelse» i § 5-1 henviser til loven generelt, er det ikke klart at den skal brukes for å forstå lovens kapittel 2A om preimplantasjonsdiagnostikk: §5-1 ligger i kapittel 5 om genetiske undersøkelser av fødte, mens § 2A-1 har sin egen definisjon av PGD. Det er derfor ikke gitt at lovgiver har ment at hele den funksjonelle definisjonen i § 5-1 skal legges til grunn også for preimplantasjonsdiagnostikk ved undersøkelser av embryo.

Det kan også være relevant å se til hvordan fosterdiagnostikk er definert i loven.

§ 4-1: «Med fosterdiagnostikk forstås i denne lov undersøkelse av føtale celler, foster eller en gravid kvinne med det formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret.

Forskjellen i ordlyd mellom § 4-1 og § 2A-1 er at definisjonen av fosterdiagnostikk i § 4-1 er tydelig teknologinøytral: Det er formålet med undersøkelsen, og hvilken informasjon den skal gi, som er avgjørende. Dette kan tale for at også indirekte analyser av embryo, som AI-basert bildeanalyse, kan omfattes av PGT dersom formålet er å få informasjon om genetiske eller kromosomale egenskaper. Samtidig kan forskjellen i ordlyd tale for det motsatte. § 4-1 viser at lovgiver uttrykkelig kan formulere en bred og teknologinøytral definisjon når dette er tilsiktet. I § 2A-1 brukes derimot formuleringen «en genetisk undersøkelse» uten at det går klart frem at begrepet skal forstås teknologinøytralt.

Samlet sett gir lovens ulike definisjoner ikke et entydig svar på hvilke undersøkelser av embryo som skal regnes som genetiske undersøkelser og dermed PGT. Særlig er det uklart om det avgjørende er analysemetode, formålet med undersøkelsen eller hvilken informasjon analysen kan gi. Denne uklarheten blir stadig mer aktuell når nye teknologier kan gi informasjon om genetiske eller kromosomale egenskaper til embryo uten direkte analyse av DNA eller kromosomer.

3. Bioteknologirådets vurderinger og anbefaling

Bioteknologilovens regulering av preimplantasjonsdiagnostikk har en klar intensjon om å begrense dette tilbudet til mennesker med kjent og/eller høy risiko for arvelig sykdom. Da er det også naturlig å anta at den samme begrensningen er tenkt å gjelde uavhengig av hvilken metode som brukes for å få genetisk informasjon om et embryo.

Etter rådets vurdering kommer dette ikke tydelig nok frem av dagens lovtekst. Fordi kapittel 2A om preimplantasjonsdiagnostikk i dag mangler en klar definisjon av hva som skal forstås som en «genetisk undersøkelse» i sammenheng med PGD, er det uklart om KI-basert bildeanalyse og andre metoder som kan gi genetisk relevant informasjon, uten at DNA eller kromosomer analyseres direkte, omfattes av reglene for preimplantasjonsdiagnostikk.

Hvis lovgivers intensjon er at slike metoder skal omfattes, bør dette også fremgå tydelig i definisjonen i kapittel 2A. Etter rådets vurdering er det lite hensiktsmessig dersom forståelsen av reglene i kapittel 2A skal bero på definisjonen av «genetiske undersøkelser» i kapittel 5, som gjelder genetiske undersøkelser av fødte personer.

Rådets anbefaling

Et samlet Bioteknologiråd anbefaler at bioteknologilovens definisjon av preimplantasjonsdiagnostikk i kapittel 2A endres slik at det blir tydelig om reglene for preimplantasjonsdiagnostikk skal omfatte alle typer undersøkelser som kan gi informasjon om et embryos genetiske egenskaper, også når undersøkelsen ikke innebærer at DNA eller kromosomer analyseres direkte.

Med vennlig hilsen

Marianne Aasen
Leder

Petter Frost
Direktør

Saksbehandler: Stine Hufthammer Indrelid