

Fosterdiagnostik och
preimplantatorisk
genetisk diagnostik

I Socialstyrelsens författningssamling (SOSFS) publiceras myndighetens föreskrifter och allmänna råd.

- Föreskrifter är bindande regler.
- Allmänna råd innehåller rekommendationer om hur en författning kan eller bör tillämpas och utesluter inte andra sätt att uppnå de mål som avses i författningen.

Socialstyrelsen ger årligen ut en förteckning över gällande föreskrifter och allmänna råd.

SOSFS kan beställas från Socialstyrelsens beställningsservice,
120 88 Stockholm, fax 08-779 96 67, e-post socialstyrelsen@strd.se

ISSN 0346-6000 Artikelnr 2012-12-34

Tryck: Edita Västra Aros, Västerås 2012

Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd om fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik;

SOSFS
2012:20 (M)

Utkom från trycket
den 15 januari 2013

beslutade den 28 november 2012.

Socialstyrelsen föreskriver följande med stöd av 2 § 1 och 4 § 2 förordningen (1985:796) med vissa bemyndiganden för Socialstyrelsen att meddela föreskrifter m.m., 8 kap. 5 § andra stycket patientsäkerhetsförordningen (2010:1369) samt 2 § 2 och 4 § förordningen (2006:358) om genetisk integritet m.m. och beslutar följande allmänna råd.

Föreskrifterna och de allmänna råden är utarbetade efter samråd med Statens medicinsk-etiska råd.

1 kap. Tillämpningsområde och definitioner

1 § Dessa föreskrifter ska tillämpas i sådan verksamhet som erbjuder och utför fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik enligt 4 kap. lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.

2 § I dessa föreskrifter och allmänna råd avses med:

fosterdiagnostik	undersökning av foster genom beräkning av graviditetslängd, konstaterande av flerbörd samt bedömning av morfologi för att värdera sannolikheten att det föds ett barn med kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom
preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD)	genetisk undersökning av ett befruktat ägg innan det implanteras i en kvinnas livmoder
PGD-HLA	undersökning av ett befruktat ägg för att med hjälp av analys av det humana leukocytagentet avgöra om genuppsättningen möjliggör en transplantation

vårdgivare

statlig myndighet, landsting och kommun i fråga om sådan hälso- och sjukvård som myndigheten, landstinget eller kommunen har ansvar för samt annan juridisk person eller enskild näringsidkare som bedriver hälso- och sjukvård

2 kap. Ledningssystem

1 § Av Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd (SOSFS 2011:9) om ledningssystem för systematiskt kvalitetsarbete framgår det att varje vårdgivare ska ansvara för att det ledningssystem som ska finnas innehåller de processer och rutiner som behövs för att säkerställa att verksamheten uppfyller de krav som ställs i det följande.

3 kap. Gemensamma bestämmelser för fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik

Val av undersökningsmetod

1 § Vårdgivaren ska ansvara för att det med utgångspunkt i vetenskap och beprövad erfarenhet fastställs vilka undersökningsmetoder för fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik som ska användas i verksamheten. Om fastställda metoder blir inaktuella, ska de utmönstras.

Remittering

2 § Om en viss undersökningsmetod inte erbjuds av vårdgivaren, ska denne ansvara för att det görs en bedömning av behovet av remittering till en annan vårdgivare.

Fosterdiagnostik – medicinsk nytta

3 § Vårdgivaren ska ansvara för att fosterdiagnostik endast erbjuds om den medicinska nyttan är större än de förutsebara riskerna.

Fosterdiagnostik får inte erbjudas för att ta bilder och spela in filmer av foster, om det inte finns något medicinskt syfte.

Fosterdiagnostik får heller inte erbjudas i syfte att göra könsbestämningar av foster, såvida det inte finns en känd ärftlig könsbunden sjukdom hos en genetisk förälder. Om ett fosters kön framgår vid en undersökning, får uppgiften om könet lämnas ut endast när den gravida kvinnan begär det i enlighet med 4 kap. 1 § tredje stycket lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.

Informationsmaterial

4 § Vårdgivaren ska ansvara för att det utarbetas informationsmaterial om fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik. Materialet ska finnas tillgängligt i verksamheten och vara aktuellt.

Allmänna råd

Informationsmaterialet bör utarbetas

- i samarbete med läkare och barnmorskor inom verksamheterna mödrahälsovård, ultraljudsundersökning, provtagning för fosterdiagnostik och klinisk genetik och
- i samråd med specialistföreningar, patientföreningar och intresseorganisationer för personer med funktionsnedsättning.

Kompetens

5 § Vårdgivaren ska ansvara för att hälso- och sjukvårdspersonalen har den utbildning och den kompetens som krävs för att kunna

1. informera om och erbjuda fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik,
2. använda de av vårdgivaren fastställda undersökningsmetoderna för fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik,
3. analysera, bedöma och tolka undersökningsresultat och
4. meddela undersökningsresultat på ett sakkunnigt sätt och ge ett gott bemötande.

Stödjande insatser

6 § Vårdgivaren ska ansvara för att det finns beredskap för att på lämpligt sätt stödja den kvinna eller det par som efter att ha genomgått fosterdiagnostik har fått veta att fostret kan ha en kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom.

4 kap. Fosterdiagnostik

Erbjudande om allmän information

1 § Hälso- och sjukvårdspersonalen på mödravårdscentralen ska i samband med inskrivningen erbjuda den kvinna eller det par som väntar barn allmän information om fosterdiagnostik.

Kvinnan eller paret ska upplysas om

1. att det är frivilligt att ta emot informationen och
2. möjligheten att få betänketid innan informationen lämnas.

2 § Om kvinnan eller paret accepterar erbjudandet om allmän information, ska den ges av hälso- och sjukvårdspersonalen på mödravårdscentralen.

Allmänna råd

Den allmänna informationen bör lämnas vid ett annat tillfälle än vid inskrivningen på mödravårdscentralen.

Den allmänna informationens innehåll

3 § Av den allmänna informationen ska det framgå

1. att syftet med fosterdiagnostik är att beräkna graviditetslängd, konstatera flerbörd samt bedöma ett fosters morfologi och
2. att sannolikheten att ett barn föds med kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom kan bedömas genom fosterdiagnostik.

4 § Den allmänna informationen ska beskriva

1. olika undersökningsmetoder på ett övergripande sätt,
2. hur olika undersökningsmetoder kan kombineras för att bilda underlag för en värdering av sannolikheten att ett barn föds med kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom,
3. hur olika undersökningar går till och
4. att en provtagning som innebär att ett instrument förs in i kroppen, invasiv fosterdiagnostik, normalt endast görs om sannolikheten är stor att ett foster har en skada som kan upptäckas genom en sådan provtagning.

Allmänna råd

Informationen bör även behandla etiska frågor som kan uppkomma i samband med fosterdiagnostik.

Informationen bör anpassas till kvinnans eller parets individuella behov.

Fosterdiagnostisk undersökning efter allmän information

5 § Kvinnan ska efter att den allmänna informationen har lämnats erbjudas en fosterdiagnostisk undersökning och upplysas om

1. att hon själv bestämmer om hon vill genomgå den erbjudna undersökningen och vilka undersökningsresultat hon vill ta del av och
2. möjligheten att få betänketid innan hon bestämmer sig.

Erbjudande om fördjupad information

6 § När en kvinna har genomgått en fosterdiagnostisk undersökning ska den behandlande läkaren på mödravårdscentralen bedöma om det behövs ytterligare undersökningar. Om läkaren kommer fram till att ytterligare undersökningar behövs, ska denne erbjuda kvinnan eller paret fördjupad information om fosterdiagnostik.

Ett sådant erbjudande ska även ges till de kvinnor eller de par som har anlag för att få ett barn med kromosomavvikelse eller ärftlig sjukdom eller som oroar sig för detta.

Kvinnan eller paret ska upplysas om möjligheten att få betänketid innan informationen lämnas.

7 § Om kvinnan eller paret accepterar erbjudandet om fördjupad information, ska den ges av den behandlande läkaren på mödravårdscentralen.

Allmänna råd

Den fördjupade informationen bör inte lämnas vid samma tillfälle som den erbjuds.

Den läkare som ger fördjupad information om fosterdiagnostik bör vara specialist i antingen gynekologi och obstetrik eller i klinisk genetik.

Den fördjupade informationens innehåll

8 § Den fördjupade informationen ska beskriva

1. de kromosomavvikelser, missbildningar eller genetiska sjukdomar som ett foster kan ha,
2. vilken eller vilka undersökningsmetoder som kan vara relevanta med utgångspunkt i vad som har kommit fram genom den fosterdiagnostiska undersökningen eller genom de uppgifter som kvinnan eller paret har lämnat och
3. riskerna med invasiv fosterdiagnostik.

Allmänna råd

Den fördjupade informationen bör även beskriva

- hur det är att leva med en funktionsnedsättning,
- medicinska, psykologiska och sociala konsekvenser av en kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom,
- vilka möjligheter till stöd som samhället kan ge och
- hur man kan få kontakt med patientföreningar eller intresseorganisationer för barn med kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom.

Fosterdiagnostisk undersökning efter fördjupad information

9 § Kvinnan ska efter att den fördjupade informationen har lämnats erbjudas en fosterdiagnostisk undersökning och upplysas om

1. att hon själv bestämmer om hon vill genomgå den erbjudna undersökningen och vilka undersökningsresultat hon vill ta del av och
2. möjligheten att få betänketid innan hon bestämmer sig.

5 kap. Preimplantatorisk genetisk diagnostik

Erbjudande om information

1 § Hälso- och sjukvårdspersonalen ska erbjuda det par som söker behandling med befruktning utanför kroppen information om preimplantatorisk genetisk diagnostik, om kvinnan eller mannen har anlag för allvarlig monogent eller kromosomalt ärftlig sjukdom.

Paret ska upplysas om

1. möjligheten att få betänketid innan informationen lämnas och
2. att de vid en graviditet som har påbörjats med preimplantatorisk genetisk diagnostik kommer att erbjudas fosterdiagnostik.

2 § Om paret accepterar erbjudandet om information, ska den ges av den behandlande läkaren.

Informationens innehåll

3 § Informationen ska beskriva

1. den ärftliga sjukdomens natur,
2. hur den diagnostiska undersökningen går till och
3. fördelar och nackdelar med diagnostiken.

Bedömning av behovet av diagnostik

4 § Den behandlande läkaren ska bedöma om villkoren i 4 kap. 2 § första och andra styckena lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. för att få använda preimplantatorisk genetisk diagnostik är uppfyllda.

Läkaren ska för sin bedömning utreda och ta ställning till

1. kvinnans och mannens skäl för att begära diagnostiken och
2. sjukdomens allvarlighets- och ärftlighetsgrad.

5 § Läkaren ska även bedöma i vad mån olika metoder för preimplantatorisk genetisk diagnostik kan bilda underlag för att diagnostisera en viss sjukdom.

6 § Om läkaren inte kan göra en bedömning enligt 4 och 5 §§, ska han eller hon remittera paret till en läkare som är specialist antingen i gynekologi och obstetrik eller i klinisk genetik.

Diagnostisk undersökning efter information

7 § Paret ska efter att informationen har lämnats och efter den bedömning som den behandlande läkaren har gjort enligt 4 och 5 §§ upplysas om

1. att de själva bestämmer om de vill göra den erbjudna undersökningen och vilka undersökningsresultat de vill ta del av och
2. möjligheten att få betänketid innan de bestämmer sig.

Ansökan om tillstånd att få använda PGD-HLA

8 § I de fall som anges i 4 kap. 2 § tredje stycket lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. ska den behandlande läkaren för paret räkning ansöka om tillstånd hos Socialstyrelsen att få använda preimplantatorisk genetisk diagnostik med syftet att paret ska få ett barn med en specifik genuppsättning som möjliggör att barnet kan bli donator av blodstamceller till ett svårt sjukt syskon.

Ansökan ska göras på en särskild blankett (*bilagan*).

Allmänna råd

För att få tillstånd att använda PGD-HLA bör följande övriga förutsättningar vara uppfyllda:

- Det svårt sjuka barnet kan behandlas med blodstamceller från ett nytt syskon med önskad genuppsättning.
- Andra behandlingar av det svårt sjuka barnet saknas.
- Bestämning av antigen inom HLA-systemet genom typning av familjemedlemmar har på ett godtagbart sätt visat att det befruktade äggets HLA-typ kan förutsägas.
- Behandlingen av det svårt sjuka barnet kan vänta till dess att ett syskon med den önskade genuppsättningen hinner födas.
- Sjukdomen har ett sådant förväntat förlopp att förfarandet med preimplantatorisk genetisk diagnostik med HLA-typning passar.

6 kap. Undantagsbestämmelse

1 § Socialstyrelsen kan medge undantag från bestämmelserna i dessa föreskrifter, om det finns särskilda skäl.

Denna författning träder i kraft den 1 mars 2013.

Socialstyrelsen

LARS-ERIK HOLM

Anders Alexandersson

Undertecknade ansöker om tillstånd att få använda preimplantatorisk genetisk diagnostik i syfte att försöka få ett nytt barn med en sådan genupsättning att barnet kan bli donator av blodstamceller till vårt sjuka barn.

Vi har fått information om undersökningsmetoden och de risker som är förenade med den. Vi har förstått innebörden av informationen.

Kvinnan

Underskrift	Namnförtydligande
-------------	-------------------

Maken/registerade partnern/sambon

Underskrift	Namnförtydligande
-------------	-------------------

Den behandlande läkarens tillstyrkan

Patienten		
behandlas för		
och bedöms vara i behov av att genomgå transplantation av blodstamceller från ett syskon med samma genupsättning.		
Datum	Underskrift	Namnförtydligande

