

# Teoretiskt möjligt att designa ”önskebaben”

Etiken i den preimplantatoriska diagnostiken måste definieras

## Sammanfattat

- Syftet med PID är att undersöka genomet hos preembryon som skapats med IVF innan dessa har implanteras i livmodern. Preembryon med genetiska defekter implanteras ej.
- Alternativet till PID är prenatal postimplantatorisk diagnostik.
- PID och prenatal diagnostik är olika undersökningsförfaranden med samma syfte: att upptäcka genetiska defekter hos embryon och foster, och därigenom förhindra att skadade barn föds. Det finns dock flera etiskt relevanta skillnader mellan metoderna.
- PID går i linje med principen att icke skada, och är ej kränkande för människovärdet. PID kan dock bli en eugenisk metod om syftet går från att förebygga sjukdom till att optimera den mänskliga rasen.
- En försiktig linje förespråkas: PID bör användas endast för att screena för allvarliga genetiska sjukdomar som debuterar i barndomen, och där de drabbade aldrig uppnår vuxen ålder.

FOTO: SUPERSTOCKGREAT SHOTS

**Att sortera egenskaper** – önskade såväl som icke önskvärda – redan innan det blivande embryot implanteras i livmodern skulle kunna göra det möjligt att designa »drömbarnet». Verket ovan: Renoirs »Les petits».

De senaste årens framsteg inom genetikens område ger hopp om nya diagnostiska och terapeutiska metoder för sjukvården, men skapar också medicinetiska dilemman. Preimplantatorisk diagnostik (PID) är en fråga som disku-

teras mycket i internationell press under den senaste tiden. Metoden anses vara ett sätt att förebygga svår sjukdom. Samtidigt finns en oro för att PID ska bli en ny form av eugenik.

I Sverige har de första försöken med PID redan genomförts, utan att väcka någon offentlig debatt.

## Kan upptäcka genetiska defekter

Den preimplantatoriska diagnostiken förenar nyvunnen genetisk kunskap med välkänd teknik för in vitro-fertili-

sering (IVF). Syftet med metoden är att undersöka genomet hos IVF-skapade preembryon innan dessa implanteras i livmodern.

På så sätt kan preembryon med genetiska defekter upptäckas och sorteras ut redan på laboratoriet. De som då förs över till livmodern är med största sannolikhet friska.

PID riktar sig framför allt till par som löper stor risk att få barn med genetiskt betingade sjukdomar. För närvarande kan man på detta sätt diagnostisera bl a cystisk fibros, Tay Sachs' sjukdom,

## Författare

ANNA LINDBLAD

medicinstuderande, Karolinska institutet, Stockholm.

E-post: lindbladanna@hotmail.com

sicklecellsanemi och Huntingtons sjukdom.

### **Livligt debatterad**

Den livliga debatt som pågår indikerar dock att PID inte har någon självklar plats inom sjukvården. Idag finns redan möjligheten att med prenatal (postimplantatorisk) diagnostik ta reda på om ett foster är bärare av någon genetisk sjukdom. Har vi egentligen behov av ytterligare en diagnostiserande teknik? Denna artikel syftar till att ur ett etiskt perspektiv belysa PID. Jag kommer att försöka att besvara följande frågor:

- Finns det några etiskt relevanta skillnader mellan PID och prenatal diagnostik?
- Är PID en etiskt försvarbar metod?

### **PID och prenatal diagnostik – en jämförelse**

PID och prenatal diagnostik är två olika undersökningsförfaranden som har samma syfte: att upptäcka genetiska defekter hos embryon och foster för att därigenom kunna förhindra att skadade barn kommer till världen. Jag ser fem etiskt relevanta skillnader mellan metoderna:

1. *Människovärdet.* Grundläggande för en diskussion av PID och prenatal diagnostik är att man tar ställning till frågan om människovärdet. Det finns i stora drag tre principiellt olika synsätt:

- Fullt människovärde föreligger från avslutad konceptionsprocess. Både PID och prenatal diagnostik följd av selektiv abort ses som förkastliga metoder.
- Människovärdet är kopplat till funktion eller prestation. Varken preembryon eller foster har då något människovärde, och det spelar ingen roll om livet avbryts redan efter ett par dagar eller först efter ett par månader.
- Människovärdet hänger ihop med människoblivandet. Det kan kopplas till någon av etapperna under utvecklingen, t ex till implantationen, till neuralrörets anläggning [1] eller till förmågan att uppleva fysisk smärta. Enligt denna syn har varken det befruktade ägget eller preembryot något människovärde, medan fostret som skall aborteras efter amniocentes i graviditetsvecka 14 har det. PID är därmed att föredra framför prenatal diagnostik.

Att fullt människovärde skulle föreligga redan från avslutad konceptionsprocess finner jag orimligt. Den zygot som bildas vid befruktningen måste ge

nomgå många utvecklingssteg för att bli en färdig människa: från embryo, omedvetet foster, medvetet foster till, slutligen, ett livsdugligt barn [2]. Ur zygoten utvecklas inte bara ett barn, de celldelningar som äger rum leder även till att moderkakan och amnionhålan bildas [3]. Det är därför rimligt att säga att zygoten är ett cellmaterial, ett koncept, ur vilket en människa uppstår.

Direkt efter befruktningen är det inte ens säkert om det är en eller två människor som blir till; inom de första 14 dagarna efter konceptionen kan zygoten nämligen dela sig och ge upphov till en- äggstvillingar [2]. Möjligheten att en- äggstvillingar bildas försvinner först i och med implantationen i livmodern [3]. Att koppla människovärdet till implantationen är därmed en tänkbar ståndpunkt, som dock, enligt min mening, innebär en alltför sträng hållning i abortfrågan.

Det är även möjligt att förknippa människovärdet med händelser senare i den embryonala utvecklingen, t ex neuralrörets anläggning eller förmågan att uppleva fysisk smärta. Jag kommer dock inte att vidare utveckla resonemanget om människovärdet efter implantationen, eftersom det skulle leda in på frågan om abort och därmed gå utanför ramarna för detta arbete.

Åsikten att människovärdet skulle vara kopplat till funktion eller prestation är oförenlig med en humanistisk människosyn. Det är en ståndpunkt som har ett tydligt eugeniskt drag och således utgör ett hot mot såväl foster som handikappade, sjuka och medvetlösa personer.

Mitt arbete baseras på uppfattningen att människovärdet hänger samman med människoblivandet. Det är rimligt att människovärdet kopplas samman med kroppens och personens utveckling. I takt med att embryot utvecklas till barn sker en successiv ökning av dess värde. Svagheten i denna hållning är dock att det är oerhört svårt att bestämma vilken händelse i den embryonala utvecklingen som är avgörande för människovärdet. Jag anser dock att min åsikt, trots denna svaghet, är hållbarare än de två tidigare nämnda alternativen, eftersom det första leder till en alltför rigid syn på embryonal utveckling, och det andra innebär en instrumentell syn på människan som för mig är otänkbar.

2. *Riskbedömningen.* Alla par som vill ha PID måste genomgå konstgjord befruktning, som är en både dyr och omständlig metod. En man och en kvinna som båda är heterozygota bärare av genen för cystisk fibros löper 25 procents risk att få ett barn som utvecklar sjukdomen. För föräldrapar med anlag för Huntingtons sjukdom är risken att få ett

drabbat barn 50 procent. Endast par där båda föräldrarna lider av en recessiv sjukdom, som t ex cystisk fibros, kommer med 100 procents säkerhet att få ett sjukt barn. Dessa föräldrar har därför heller inget behov av vare sig PID eller prenatal diagnostik [4].

3. *Sorgen efter en selektiv abort.* Att motsätta sig implantationen av ett genetiskt skadat embryo är troligen psykologiskt lättare än att genomgå en selektiv abort [5], och innebär inte någon hälso- risk för kvinnan. Å andra sidan utförs prenatal diagnostik i graviditetsvecka 10–14, vilket innebär att en eventuell abort till följd av undersökningsresultatet kommer att utföras relativt sent. Förutom risken för komplikationer hos kvinnan (infektion eller sterilitet) kan fostret ha hunnit tillräckligt långt i sin utveckling för att kunna uppleva fysisk smärta [6].

Sorgen efter en selektiv abort kan likna sorgen efter ett nyfött barns död [7]. I en studie publicerad 1993, där kvinnors inställning till korionvilli- biopsi (CVS) respektive PID jämförts, fann man att »a substantial number of women find embryo diagnosis more acceptable than CVS when the pregnancy is at high risk. This is especially true amongst those with experience of IVF or those who are at risk themselves» [7].

4. *Intressekonflikten.* Under en vanlig graviditet, när fostret befinner sig in utero, är det kvinnan som avgör om fosterdiagnostik skall utföras eller inte, eller om fostret skall aborteras. Vid PID befinner sig preembryot till en början utanför kroppen, vilket kan skapa intressekonflikter. Kvinnan är nu inte längre ensam om att fatta beslut rörande embryots framtid, den ansvarige läkaren har också en framträdande roll. Likaväl som läkaren inte kan tvinga kvinnan att delta i PID, eller att få preembryon implanterade, kan kvinnan inte tvinga läkaren att utföra implantation av ett preembryo som han/hon inte vill implantera [8].

PID medför därmed ett förändrat maktförhållande mellan den kvinnliga patienten och läkaren – från att ensam ha beslutanderätten måste kvinnan nu dela den med läkaren.

5. *Den nya eugeniken.* Synen på reproduktion skiljer sig åt mellan PID och prenatal diagnostik. De blivande föräldrar som genomgått prenatal diagnostik har endast alternativen att föda barnet eller avbryta graviditeten. För dem som fått tillgång till PID finns däremot möjlighet att välja mellan flera olika preembryon som har potential att utvecklas till olika barn med olika karakteristika. Eftersom PID ger föräldrarna denna val-

**ANNONS**

möjlighet riskerar tekniken att bana väg för ett nytt slags eugenik.

Begreppet eugenik, »av god börd», som lanserades 1883 av Francis Galton (kusin till Charles Darwin), står för förädling av den mänskliga rasen. Galtons idé var att folk ur samhällets högre skikt skulle uppmuntras att skaffa fler barn (positiv eugenik), medan barnafödandet i de lägre klasserna skulle minskas (negativ eugenik). Denna tanke kom senare att leda fram till bl a tvångssteriliseringar både i Sverige och utomlands [9].

David King skriver i en artikel i *Journal of Medical Ethics* [10]:

»I argue that PID may exacerbate the eugenic features of prenatal testing and make possible an expanded form of free-market eugenics. The current practice of prenatal testing is eugenic in that its aim is to reduce the numbers of people with genetic disorders.»

Jag är benägen att hålla med King. De preembryon som genomgått PID befinner sig fortfarande på laboratoriet, vilket gör det känslomässigt lättare för föräldrarna att välja ett barn som inte bara är genfriskt utan även har karakteristika man finner önskvärda (ett visst kön t ex). Detta är en utvidgad form av eugenik jämfört med den som idag förekommer vid selektiv abort, eftersom man går från att vilja ha ett friskt barn, vilket som helst, till att vilja ha ett friskt barn av en speciell sort. För att inte hamna i en situation där människor använder PID för att designa sin »drömbaby» är det därför mycket viktigt att vi tydligt definierar vad tekniken skall få användas till.

Som King påpekar har även den prenatala diagnostiken ett tydligt eugeniskt drag, eftersom tekniken syftar till att upptäcka foster med genetiska sjukdomar för att dessa skall kunna aborteras. Eftersom en sådan selektiv abort är känslomässigt svår att genomgå får man dock förmoda att kvinnor som väljer detta alternativ inte gör det i onödan.

### Är PID etiskt försvarbar?

*Argument för metoden:* PID är i linje med principen att icke skada: den besparar kvinnor fosterdiagnostikens invasiva ingrepp och risken att behöva genomgå upprepade aborter. Efter PID kan graviditeten få en lugn början.

PID förebygger selektiv abort och eliminerar därmed risken att ett relativt långt gånget foster utsätts för smärta. Även detta är i linje med principen att icke skada.

PID kränker inte människovärdet. Till skillnad från foster som aborteras i sent skede saknar preembryon människovärde. PID är därför en teknik att förredra framför prenatal diagnostik med selektiv abort.

*Argument mot PID:* Man kan fråga sig om det är försvarbart att satsa på en metod som är så dyr och omständlig som PID, när sjukvården har begränsade resurser. PID är en teknik som kan komma endast världens rika länder tillgodo. Här står rättvisepincipen på spel.

Nästa problem gäller de signaler samhället sänder ut till blivande föräldrar och till människor som redan lever med genetiska sjukdomar och handikapp. Om PID blir en allmänt spridd och accepterad metod utan att det samtidigt satsas på vård och medicinsk forskning är budskapet tydligt: sjuka och handikappade är inte välkomna.

Om blivande föräldrar skall kunna ta ställning till om de vill ha PID eller inte måste möjligheterna att ge sjuka och skadade barn hög livskvalitet vara lika goda som för friska barn. David King ger uttryck för problemet på följande sätt [10]:

»It is difficult to believe that in a society which had overcome its fears of disability and truly considered disabled people as equal members of the community, there would be such an interest in prenatal screening.»

Faran är alltså att PID kan öka rädslan för handikapp och sjukdom, och därmed verka som ett direkt hot mot dem som faktiskt lever med sådana skador.

Det tredje problemet rör frågan vad metoden kan leda till i längden. Som ovan nämnts syftar både PID och prenatal diagnostik till att förhindra att genetiskt sjuka barn föds. Men med PID kan man även välja barn med speciella karakteristika, t ex kön, i framtiden kanske även egenskaper som fysisk styrka, intelligens etc. När syftet inte bara är att förebygga svår sjukdom, utan även att optimera den mänskliga rasen, är PID en eugenisk metod.

Ytterligare ett problem handlar om de preembryon som inte planteras efter PID utan kastas bort. Trots att jag baserar detta arbete på åsikten att preembryon saknar människovärde finner jag det problematiskt att man avsiktligt skapar liv och sedan slänger bort det. För att endast preembryon med svåra genetiska skador skall kasseras måste indikationerna för PID vara mycket strikta.

### Vem skall få tillgång till PID?

Sören Holm försöker i »Ethical issue in pre-implantation diagnosis» definiera vilka par som skulle kunna vilja ha PID. Han presenterar följande grupper [5]:

1. Infertila par som genomgår IVF-behandling och som vill screena efter kromosomala avvikelser innan implantationen äger rum.

2. Par med känd risk att få barn med

genetisk sjukdom, och som vill undvika prenatal diagnostik och selektiv abort.

3. Par som vill kunna välja barn av en speciell sort, t ex där urvalskriteriet är könsbaserat.

Paren i grupp 1 deltar redan i ett IVF-program och är på så sätt de bästa kandidaterna för PID; de kommer att genomgå både hormonbehandling, »äggplockning», konstgjord befruktning och implantation. Det är bara den genetiska diagnostiken som saknas. Men skall alla som genomgår IVF få tillgång till PID bara därför att det är praktiskt möjligt? Min mening är att PID bör utföras endast i de fall där det finns en känd risk för genetiska skador. Finns ingen sådan risk finns heller ingen indikation för PID.

Paren i grupp 3 vill inte bara ha barn, de vill ha en speciell sorts barn. Är det en indikation för PID? Får föräldrar skaffa sig sin drömbaby på detta sätt? Nej, att välja barn efter kön, utseende och egenskaper är en grov form av eugenik som bör vara förbjuden i ett samhälle som vilar på humanistiska grunder.

Det är dock viktigt att komma ihåg att ett könsbaserat urvalskriterium inte behöver vara eugeniskt i de fall där barnet riskerar att få en könsbunden genetisk sjukdom, t ex Duchennes muskeldystrofi eller blödersjuka.

När det gäller grupp 2 är problemet betydligt mer svårlöst. Dessa par är fertila och behöver alltså inte IVF för att bli gravida. De löper däremot stor risk för att få barn med genetiska sjukdomar och är därför i behov av prenatal- eller preimplantatorisk diagnostik. För de inte tillgång till PID kommer de troligen att genomgå prenatal diagnostik, eventuellt följt av selektiv abort. En kvinna kan behöva genomgå ett flertal selektiva aborter innan hon äntligen väntar ett friskt barn.

Frågan är alltså huruvida risken för genetisk sjukdom är en indikation för PID även hos fertila par. Jag anser att svaret är ja. Skillnaden mellan paren i grupp 1 som fick PID och paren i grupp 2 ligger i fertiliteten, inte i behovet av tidig diagnostik. Paren i respektive grupper har lika rätt att slippa genomgå den osäkerhet och smärta som fosterdiagnostik och en eventuell abort för med sig.

Konsekvensen av detta blir att infertilitetsklinikerna får en helt ny kategori patienter: de fertila paren med hög risk för genetisk sjukdom. Man skulle kunna tillägga att även arbetsuppgifterna förändras: från att hjälpa människor att få barn skall man hjälpa dem att få en viss typ av barn. Det enda sättet att förhindra en sådan utveckling skulle vara att förbjuda PID helt och hållet.

Det är mycket viktigt att man från samhällets sida tydligt definierar vilka

sjukdomar man skall screena för vid PID. Det är inte troligt att tekniken kan komma att bli ett alternativ som står alla till buds.

Slutsatsen är alltså att par med känd risk att få barn med genetiska skador bör få tillgång till PID, oavsett om de är fertila eller infertila.

### Vilka genetiska skador skall man screena för?

PID bör utföras endast i fall där föräldrarna annars tänkt använda sig av prenatal diagnostik med selektiv abort. Detta räcker naturligtvis inte som indikation, eftersom det mycket väl kan finnas människor som t ex vill ha barn av ett visst kön, och som skulle kunna tänka sig att abortera ett foster med »fel» kön. PID får aldrig användas i könsdiskriminerande syfte.

Walter Glannon menar [2] att vi har en moralisk skyldighet att förhindra att människor som är så sjuka att deras liv inte är värda att leva blir till:

»I have claimed that the diseases that morally require us to prevent the existence of people who would have them must be so severely disabling that they make their lives not worth living on the whole. This is not the case with moderately severe genetic disorders like Down syndrome, where, although there is some cognitive and physical impairment, the lives of people with this disorder can be fulfilling and thus very much worth living.»

I likhet med Glannon anser jag att PID bör utföras endast i fall där den genetiska skadan är så allvarlig att bäraren av den inte kommer att få ett liv som är värt att leva. Men vem kan avgöra något sådant? För att nå fram till indikationerna för PID måste vi därför gå mer systematiskt till väga.

### Indelning efter debutålder

De genetiska sjukdomarna kan indelas i två grupper efter debutålder [2]:

1. Tidig debut. Sjukdomen bryter ut strax efter födelsen eller i de tidiga barnåren, t ex Tay–Sachs' sjukdom.

2. Sen debut. Sjukdomen bryter ut i vuxen ålder, t ex Huntingtons sjukdom.

I grupp 1 finns alltså alla de genetiska skador som drabbar det lilla barnet. Genom att analysera en viss sjukdoms svårighetsgrad kan man göra ett försök att avgöra om den är så allvarlig att den indikerar PID. Frågorna man bör ställa sig är av typen: Vilka symtom har sjukdomen? Hur handikappande är den? Vilka behandlingsmöjligheter finns? Beräknad livslängd?

Ett exempel: Tay–Sachs' sjukdom är recessivt ärftlig och debuterar hos barn mellan 3 och 7 månaders ålder. Kliniska tecken är initialt apati och svårighe-

ter att dricka, senare synsvårigheter och progressiva neurologiska symtom (motorikstörningar, krampanfall, optikusdegeneration m m) [11]. Barnen dör vanligen i 3–4-årsåldern [2].

Bör Tay–Sachs' sjukdom förebyggas med hjälp av PID? Enligt min mening är svaret ja. Symtomen är så pass allvarliga och handikappande, och överlevnadstiden så kort, att man knappast kan säga att ett liv med denna sjukdom är värt att leva.

Min ståndpunkt är alltså följande: PID bör få användas i syfte att förebygga genetiska sjukdomar som bryter ut i barndomen, och där de drabbade aldrig uppnår vuxen ålder.

Grupp 2 innehåller de sjukdomar som drabbar vuxna. Som exempel har nämnts Huntingtons sjukdom, som vanligtvis bryter ut i 30–50-årsåldern. Sjukdomen karakteriseras av en gradvis förlust av muskelkontroll samt demens. Patienterna dör vanligen inom 15 år efter debuten [2].

Här är frågan om livskvalitet betydligt svårare att svara på. Är 30 friska år tillräckligt för att göra livet värt att leva om de följs av 15 sjuka år? Walter Glannon försöker i sin artikel presentera en modell för hur man skulle kunna resonera i denna fråga [2].

Jag förespråkar alltså en försiktig linje, där vi endast screenar för allvarliga genetiska sjukdomar som debuterar i barndomen och där de drabbade aldrig uppnår vuxen ålder. Vad gäller de genetiska sjukdomar som drabbar vuxna anser jag att man först och främst bör satsa på forskning kring genterapi. Med tanke på de risker PID medför anser jag att en liberalare hållning inte är möjlig.

### PID i politiken

PID är en teknik som sätter starka känslor i svallning. Metoden debatteras livligt runt om i världen. Journal of Medical Ethics ägnade 1999 ett helt nummer, nr 2, åt frågan. Nyligen hamnade PID på förstasidorna i Tysklands stora tidningar. I Berlin hölls då ett symposium kring fortplantning, och den tyska hälsoministern Andrea Fischer uttalade sig om en eventuell förändring av landets stränga embryoskyddslag. För närvarande är det förbjudet att skapa embryon i något annat syfte än implantation; PID är sålunda inte tillåten. Ett brott mot lagen kan ge upp till tre års fängelse. Tyska läkarförbundet har dock föreslagit att par som löper risk att få barn med allvarliga genetiska sjukdomar skall få tillgång till PID [12]. Några beslut är ännu inte fattade.

I Schweiz har man kommit lite längre. Där hölls redan i våras en folkomröstning om en ny lag gällande fortplantningsmedicin. Det vinnande förslaget godkänner flera former av assis-

terad befruktning (ej äggdonation) men inte PID.

I Sverige, däremot, har debatten lyst med sin frånvaro, trots att de första försöken med PID redan har genomförts. Det är hög tid att inleda diskussionen.

### Referenser

1. Hermerén G. Det svårfångade människovärdet. I: Statens medicinsk-etiska råd. Det svårfångade människovärdet – en debattskrift. Stockholm: Fritzes, 1993:81.
2. Glannon W. Genes, embryos, and future people. *Bioethics* 1998; 12(3): 187-211.
3. Persson I. Equality and selection for existence. *J Med Ethics* 1999; 25: 130-6.
4. Richter G, Bacchetta MD. Interventions in the human genome: Some moral and ethical considerations. *J Med Philos* 1998; 23(3): 303-17.
5. Holm SH. Ethical issues in pre-implantation diagnosis. In: Harris J, Holm S. The future of human reproduction. Oxford: Clarendon Press, 1998:181.
6. Michael M, Buckle S. Screening for genetic disorders: therapeutic abortion and IVF. *J Med Ethics* 1990; 16: 43-7.
7. Miedzybrodzka Z, Templeton A, Dean J, Haites N, Mollison J, Smith N. Preimplantation diagnosis or chorionic villus biopsy? Women's attitudes and preferences. *Hum Reprod* 1993; 12(2): 2192-6.
8. Draper H, Chadwick R. Beware! Preimplantation genetic diagnosis may solve some old problems but it also raises new ones. *J Med Ethics* 1999; 25: 114-20.
9. Wikler DW. Can we learn from eugenics? *J Med Ethics* 1999; 25: 183-94.
10. King DK. Preimplantation genetic diagnosis and the »new» eugenics. *J Med Ethics* 1999; 25: 176-82.
11. Pschyrembel Klinisches Wörterbuch, 255. Auflage. In: Zink C, red. Berlin: Walter de Gruyter, 1986:1643.
12. Albrecht. Der perfekte Keim des Lebens. *Die zeit* 2000-0-52: 13-18.

### Summary

#### Ethical issues in preimplantation diagnosis

Anna Lindblad

*Läkartidningen* 2000; 97:5643-7.

Preimplantation genetic diagnosis (PGD) is a controversial method: while it prevents genetic disorders it is also said to have a eugenic side. It gives rise to many questions: What are the ethical differences between PGD and prenatal postimplantation diagnosis? Is PGD an ethically justifiable method? The conclusion is that PGD is to be preferred to prenatal diagnosis for couples who are at high risk of giving birth to children with very serious genetical diseases with an early onset.

*Correspondence:* Anna Lindblad, Güntzelstrasse 21, 10 717 Berlin, Germany.  
*E-mail:* lindbladanna@hotmail.com