

Gäller för: Verksamhet Gynekologi och reproduktionsmedicin  
Innehållsansvar: Nona Sargisian, (nonsa1), Överläkare  
Granskad av: Maria Forslund, (marfo28), Sektionschef  
Godkänd av: Pernilla Dahm Kähler, (perda5), Verksamhetschef

Giltig från: 2025-09-09

Giltig till: 2027-09-09

# Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD)

## Revideringar gjorda i denna version

**2025-09-09** rutinen reviderad i sin helhet.

Rutin överflyttad från Centuri till Sofia STY.

## Utförande

### Nomenklatur

Nyligen lanserades en ändring i nomenklaturen till PGT (preimplantatorisk genetisk testning), med särskiljande av PGT-SR (PGT för strukturella rearrangemang), PGT-M (PGT för monogena sjukdomar) och PGT-A (PGT för aneuploidiscreening, dvs ersätter det tidigare använda begreppet preimplantatorisk genetisk screening (PGS)). I samklang med svensk lagstiftning behålls i detta dokument begreppet PGD.

### Indikation

- Lagen om genetisk integritet m.m. (2006:35).
- PGD skall endast få användas om mannen eller kvinnan bär på anlag för en allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, som innebär en hög risk att få ett barn med en genetisk skada eller sjukdom.

### Förutsättning

1. Paret/den ensamstående kvinnan uppfyller indikation enligt ovan.
2. Det är tekniskt möjligt göra PGD, dvs genetiska markörer kan hittas.

3. Det är medicinsk möjligt att genomföra IVF-behandling av paret/den ensamstående kvinnan. Detta gör att kvinnans ålder och äggstocksreserv spelar stor roll för möjligheten erbjuda PGD.
4. Paret/den ensamstående kvinnan uppfyller SKR rekommendationer för IVF, med ett undantag, då man har möjlighet till PGD oavsett om paret har gemensamt barn eller ej.

## Begränsningar

PGD-behandling utgör en form av prenataldiagnostik och har därför andra begränsningar än IVF-behandling som görs på grund av infertilitet. Samtidigt är PGD en mycket resurskrävande behandling och ur ett rättviseperspektiv är vissa begränsningar nödvändiga. Stor individuell hänsyn skall dock tas beroende på bakomliggande sjukdom och anamnes. Utvärdering efter varje enskild behandling bör göras. Vårdgaranti kan inte tillämpas, då tiden för framtagning av de genetiska verktygen inte kan förutsägas.

1. Paret kan ha gemensamt/gemensamma barn och ensamstående kvinna kan ha barn innan PGD-behandlingen.
2. Paret/den ensamstående kvinnan erbjuds upp till tre behandlingar med äggtag (ev. frysar inte inräknade). Om inte födsel inom de tre behandlingarna erbjuds inte fler PGD-cykler.
3. Om behandling med PGD leder till födsel inom de tre behandlingar, kan paret/den ensamstående kvinnan erbjudas upp till tre nya PGD-behandlingar, dock maximalt upp till två barn med PGD.

## Utredningsgång inför behandling

1. Remiss/informerande brev skrivs till ansvarig PGD-läkare, reproduktionsmedicin, Sahlgrenska där särskild avdelad sekreterare uppför ärendet på dagordning inför nästa kliniska PGD-möte. När remiss eller förfrågan andra medarbetare i PGD-teamet är det angeläget att ärendet når sekreteraren för samordning.
2. Ansvarig PGD-läkare gör en första bedömning av ärendet.
3. PGD-möte, en multidisciplinär konferens (MDK), där företrädare för reproduktionsmedicin och klinisk genetik deltar, hålls varje månad och ärendet diskuteras och behandlingsbeslut fattas. Krävs kompletterande utredning inför beslut, t.ex. huruvida det finns möjlighet tekniskt att ta fram genetiska markörer, får ärendet tas upp till förnyad diskussion då detta utförts.

## Behandling

- a) Har paret/den ensamstående kvinnan inte utretts på klinisk genetik får genetisk analys och samtal ordnas där innan besök på IVF enheten.
- b) Paret/den ensamstående kvinnan kallas till Nybesök PGD som utgör ett informerande samtal och medicinsk bedömning på IVF-enheten.
- c) Vid besöket får paret/den ensamstående kvinnan lämna blodprover för cellodling och testning av genetiska markörer.
- d) Vid samtidig spermiedonation får blodprov för upparbetningen också lämnas. Samråd med donationsteamet i god tid innan påbörjad behandling måste göras.
- e) Paret/den ensamstående kvinnan skall alltid erbjudas att träffa psykolog inför behandlingen. Behandlingarna är ofta långvariga och emotionellt krävande.
- f) Behandlingsstart PGD ordnas då den genetiska upparbetningen är klar och paret/den ensamstående är färdigutrett medicinskt och psykologiskt. Vid komplicerade ärenden kan om möjligt ett gemensamt besök med läkare från reproduktionsmedicin och klinisk genetik ordnas. Därefter görs preliminär planering av behandlingen i samråd med genetiker och IVF-laboratoriet. Koordinationen utförs av PGD-barnmorska.
- g) IVF-behandlingen inför den genetiska analysen utförs i enlighet med PM IVF-behandling. I normalfallet görs av logistiska skäl ett antagonist-protokoll i vissa fall med sk ”random start” (obs ett negativt graviditetstest krävs, inför start av random start), och ovulationsinduktion med GnRH agonist för minimering av OHSS risken. Därefter om embryoutvecklingen når till blastocyststadiet görs blastocystbiopsi på dag 5 eller 6. Embryona vitrifieras efter biopsin i väntan på den genetiska analysen.
- h) När den genetiska analysen är klar och det finns embryon som är lämpliga för återföring, kontaktas paret enligt sedvanlig rutin för planering av embryoåterföring (se även dokument ” PGT analysdatahantering av biopsierade embyon (arbetsinstruktion)”).
- i) Behandling i Stockholm planeras (För enstaka fall som tekniskt inte kan genomföras i Göteborg). Paret/den ensamstående kallas till informerande samtal och medicinsk bedömning på IVF-enheten. Viktigt ta alla blodprover mm och följa deras checklista för undvikande av fördröjning av handläggningen.

Paret erbjuds att träffa psykolog inför behandlingen. Specialistvårdsremiss skrivs för båda i paret till såväl Klinisk genetik, Solna Karolinska universitetssjukhuset som till Reproduktionsmedicin, Huddinge Karolinska universitetssjukhuset. Alla remisser till Stockholm skall i förväg godkännas av verksamhetschef inom Gynekologi och Reproduktionsmedicin, Sahlgrenska Universitetssjukhuset. Paret inväntar kompletterande utredning i Stockholm och behandlingsstart. Reproduktionsmedicin, Sahlgrenska, kan medverka med distansstimulering/monitorering.

## Utvärdering och revision

Verksamhetschef ansvarar för uppföljning av innehållet i rutinen. Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Obstetrix/Melior, om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControl PRO.

## Granskare/arbetsgrupp

Reproduktionsmedicins läkargrupp Sahlgrenska

## Ansvar

Gäller för personal inom de enheter/verksamheter som berörs av rutinen.

Ansvar för spridning och implementering har VEC/EC.

Verksamhetschefen ansvarar för att rutinen finns och följer gällande författningar/lagar.

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Rutin

**Gäller för:** Verksamhet Gynekologi och reproduktionsmedicin

**Innehållsansvar:** Nona Sargisian, (nonsa1), Överläkare

**Granskad av:** Maria Forslund, (marfo28), Sektionschef

**Godkänd av:** Pernilla Dahm Kähler, (perda5), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** SU9786-1429723585-104

**Version:** 10.0

**Giltig från:** 2025-09-09

**Giltig till:** 2027-09-09