



Regjeringen.no

# Godkjenning av bruk av Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) for undersøkelse av alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom

Brev | Dato: 24.04.2018 | Helse- og omsorgsdepartementet  
(<http://www.regjeringen.no/no/dep/hod/id421/>)

Mottager: Ifølge liste

Vår referanse: 16/3775-

Helse- og omsorgsdepartementet viser til Universitetssykehuset i Nord-Norges søknad 27. november 2012 til Helsedirektoratet om å godkjenne Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) for påvisning av trisomi 13, 18 og 21 hos foster som fosterdiagnostisk metode. Som kjent godkjente departementet metoden for dette formål 1. mars 2017.

NIPT kan også brukes for andre formål. Kunnskapssenteret i Folkehelseinstituttet fikk i oppdrag gjennom Nye metoder ved Bestillerforum RHF å utføre en metodevurdering av Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) for kjønnsbestemmelse av foster hos gravide med økt risiko for alvorlige, arvelige kjønnsbundne sykdommer (X-bundne recessive sykdommer). Metodevurderingen forelå i desember 2016. Helsedirektoratet gav sin tilrådning om bruk av NIPT for dette formålet 5. desember 2017.

Helse- og omsorgsdepartementet godkjenner NIPT for å bestemme fosterets kjønn som fosterdiagnostisk metode til bruk når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret etter bioteknologiloven § 4-2. Metoden godkjennes innenfor gjeldende vilkår for fosterdiagnostikk som alternativ til morkakeprøve/fostervannsprøve.

Formålet med godkjenningen er å redusere behovet for morkake-/fostervannsprøver og dermed redusere risikoen for spontanaborter som disse prøvene representerer.

Brevet sendes som informasjon til fagdirektørene i de regionale helseforetakene, til virksomheter som er godkjent for fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven § 7-1, jf § 4-2, til Norsk gynekologisk forening og andre aktuelle instanser.

## **1 BAKGRUNN**

### **1.1 Fosterdiagnostikk**

Etter bioteknologiloven § 4-1 omfatter fosterdiagnostikk undersøkelser av føtale celler, foster eller en gravid kvinne der formålet er å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper, eller å påvise eller utelukke utviklingsavvik hos fosteret. Fosterdiagnostikk er i hovedsak forbeholdt gravide som har økt risiko for å få barn med alvorlig, arvelig sykdom eller utviklingsavvik.

Vilkårene for fosterdiagnostikk er ikke lovregulert, men følger av retningslinjer. Tilbudet kan gis til:

- Gravide som vil være 38 år eller eldre ved termin.
- Gravide, i de tilfeller der:
  - kvinnen selv eller hennes partner tidligere har fått barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik
  - det er økt risiko for alvorlig sykdom hos fosteret og tilstanden kan påvises
  - kvinnen bruker medisiner som kan skade fosteret.
- Gravide som har fått påvist tegn til utviklingsavvik hos fosteret ved en ultralydundersøkelse.

- I spesielle tilfeller, gravide i en vanskelig livssituasjon som mener at de ikke vil klare den ekstra belastning et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre.

NIPT for å bestemme kjønn er først og fremst aktuelt som fosterdiagnostisk metode når den gravide har høy sannsynlighet for å få et barn med alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom. De fleste kjønnsbundne sykdommer er recessive og bundet til X-kromosomet. Sykdommene vil derfor vise seg kun hos gutter/menn. Hvis den gravide er bærer av X-bundet recessiv sykdom er det 50 % sannsynlighet for at sønnene blir syke og 50 % sannsynlighet for at døtre er friske bærere av sykdommen. Kjønnsbundne sykdommer er for eksempel Duchenne muskeldystrofi og blødersykdom.

I dag tilbys denne gruppen gravide målrettet genetisk analyse av morkakeprøve etter uke 10 eller fostervannsprøve etter uke 15. Morkakeprøve og fostervannsprøve er invasive undersøkelser, og det er en risiko for prosedyrerelatert spontanabort etter inngrepet. Risiko er 0,5 – 1%.

Fosterdiagnostikk må ikke forveksles med undersøkelser i den ordinære svangerskapsomsorgen, som for eksempel rutinemessig ultralyd i uke 17-19, hvor formålet blant annet er å undersøke faktorer som har betydning for svangerskapets og fosterets utvikling. Fosterdiagnostikk er regulert i bioteknologiloven kapittel 4.

Helsedirektoratet opplyser at NIPT/NIPD (Non-Invasive Prenatal Testing/Diagnosis) som fosterdiagnostikk er en enkel og presis analyse som utføres på fritt foster DNA i den gravides blod. Analysen kan utføres fra 9 -11 svangerskapsuke. NIPT kan bl.a. brukes til å bestemme fosterets kjønn og undersøke enkeltgensykdommer og trisomier.

Hensikten med NIPT for kjønnsbestemmelse der det er risiko for at fosteret har en alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom er å redusere bruken av invasive tester, slik at kun gravide som bærer guttefostre blir henvist til invasiv testing. Bruk av NIPT vil med andre ord kunne redusere behovet for invasive undersøkelser, og derfor statistisk sett redusere antall prosedyrerelaterte spontanaborter.

Inntil nå er det bare NIPD test for RhD-typing av fostre og NIPT for påvisning av trisomi 13, 18 og 21 som er godkjent etter bioteknologiloven.

## **1.2. Krav om godkjenning**

Fosterdiagnostiske undersøkelser skal etter bioteknologiloven § 4-2 godkjennes av departementet. Som kjent er denne myndigheten delegert til Helsedirektoratet, jf. delegasjonsvedtak 18. mars 2010.

Etter en grundig vurdering valgte Helse- og omsorgsdepartementet 19. april 2017 å trekke tilbake delegasjonen til direktoratet i den konkrete vurderingen av om NIPT skal godkjennes som fosterdiagnostisk metode når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret. Departementet viste til at vurderingen reiser spørsmål av særlig prinsipiell og politisk karakter. Departementet ba i den forbindelse om Helsedirektoratets tilrådning i saken. Departementet mottok direktoratets tilrådning 5. desember 2017. Se vedlegg.

Som det fremgår av Helsedirektoratets tilrådning, har spørsmålet vært utredet og vurdert av Kunnskapssenteret, Bioteknologirådet og Helsedirektoratets Bioreferansegruppe.

## **1.3. Bioteknologirådets uttalelse**

Bioteknologirådet har i brev 9. februar 2017 til Helsedirektoratet avgitt tilrådning i spørsmålet om NIPT bør godkjennes som metode når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret.

Et flertall i rådet anbefaler at NIPT kan tas i bruk for kjønnsbestemmelse av foster. Flertallet uttaler bl.a:

"Medlemmene legger vekt på at de som skal ta fosterdiagnostikk bør få tilgang på de beste metodene. NIPT vil også føre til færre morkake/fostervannsprøver sammenlignet med den praksisen vi har i dag, siden invasive undersøkelser vil avgrenses til gravide som bærer guttefoster. Kjønnstest med NIPT vil derfor gjøre at færre foster utsettes for abortrisiko. Disse medlemmene legger vekt på at den nye testen kan tas tidlig i svangerskapet slik at belastningene for kvinnen reduseres vesentlig. Selv om disse medlemmene ønsker å åpne for NIPT brukt til kjønnsbestemmelse, understreker de samtidig at bruk av NIPT for hvert enkelt bruksområde må få en grundig vurdering av ulike medisinske og etiske sider. Medlemmene ønsker at bruken av NIPT i helsevesenet tas opp i en helhetlig vurdering når bioteknologiloven revideres."

Et mindretall (en person) anbefaler imidlertid ikke godkjenning nå og uttaler bl.a: "NIPT gir nye og banebrytende muligheter for fosterdiagnostikk. Som det fremgår av Kunnskapssenterets rapport, reiser NIPT grunnleggende spørsmål om hvorfor og hvordan vi som samfunn og helsetjeneste ønsker å organisere det fosterdiagnostiske tilbudet i Norge. Dette medlemmet mener at NIPT er en så viktig teknologi at den bør vurderes samlet som en del av revisjonen av bioteknologiloven. En stykkevis innføring av teknologien uten en slik helhetlig vurdering vil kunne brukes som brekkstang for innføring av NIPT til andre og mindre gode formål."

#### **1.4. Helsedirektoratets tilrådning**

I brev 5. desember 2017 til Helse- og omsorgsdepartementet anbefaler Helsedirektoratet at NIPT for å bestemme fosterets kjønn godkjennes som fosterdiagnostisk metode til bruk når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret.

Helsedirektoratet begrunner sin tilrådning med følgende:

- NIPT er en test med høy spesifisitet og sensitivitet for å bestemme fosterets kjønn.
- Testen medfører ingen risiko for spontanabort, og er et trygt alternativ til morkakeprøve og fostervannsprøve.
- Innføring av NIPT vil redusere antall invasive prøver siden det ikke er nødvendig å gjøre oppfølgende genetisk undersøkelse når fosteret er en jente.
- Det er etisk og medisinsk problematisk ikke å gi gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk muligheten til å velge en tryggere undersøkelsesmetode.
- Godkjenning av metoden fører ikke til endring i indikasjoner for fosterdiagnostikk. Gravide som får tilbud om fosterdiagnostikk fordi de har risiko for å få barn med alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom, har allerede tilbud om fosterdiagnostikk ved hjelp av morkakeprøve eller fostervannsprøve. Det er bare disse som kan få tilbud om NIPT for å bestemme fosterets kjønn.

Helsedirektoratet gir følgende anbefalinger for bruk av metoden:

- Den gravide bør kunne velge mellom NIPT for påvisning av kjønn og morkakeprøve/fostervannsprøve for å undersøke den aktuelle genetiske tilstanden. Det må veiledes godt om forskjellen på de to løpene, bl.a. om risiko og tidsaspekt.
- Infrastruktur for prøvetaking og analyse må etableres før et eventuelt tilbud om NIPT for å bestemme kjønn gis til gruppen gravide med indikasjon. Det kan være aktuelt å få analyser utført ved ett utenlandsk laboratorium inntil metoden er etablert i Norge, forutsatt at norske fagmiljøer får tilgang til data som er nødvendig for å evaluere metoden (testpositive, inkonklusive, falske testpositive etc.)
- Hvis analysetilbud skal bygges opp i Norge bør det ses i sammenheng med NIPT/D for andre indikasjoner og foregå på ett sted.
- Ultralydundersøkelse for å datere svangerskapet og avklare antall foster kan gjøres før eller i uke 10. Ultralydundersøkelsen utføres samtidig som blodprøven tas, eller i forkant. Ordningen bør kunne tilpasses lokale forhold, men en medisinskgenetisk avdeling/godkjent virksomhet må være ansvarlig for å rekvirere prøven.

## **2 DEPARTEMENTETS VURDERING**

Departementet slutter seg til anbefalingene om å godkjenne NIPT som metode for å bestemme fosterets kjønn innenfor dagens vilkår for fosterdiagnostikk. Vilkåret er at det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret. Innføring av metoden vil føre til en betydelig reduksjon i antall invasive prøver og vil redusere antall spontanaborter.

Godkjenningen av metoden forutsetter at det stilles klare vilkår om at det ikke kan foretas analyser utover det som faller inn under formålet med testen.

Se for øvrig vedlagte tilrådning 5. desember 2017 fra Helsedirektoratet.

### 3 VEDTAK

Med hjemmel i bioteknologiloven § 4-2 godkjenner Helse- og omsorgsdepartementet bruk av Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) for å bestemme fosterets kjønn som fosterdiagnostisk metode når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret.

Departementet understreker at denne godkjenningen av NIPT er begrenset til bruk av metoden for dette formålet.

Virksomheter som ønsker å ta i bruk NIPT for å bestemme fosterets kjønn som fosterdiagnostisk metode når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret må søke om godkjenning for det, jf. bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2. Godkjenning gis av Helsedirektoratet.

Virksomheter som søker godkjenning må kunne oppfylle bioteknologilovens krav til informasjon, jf bioteknologiloven § 4-4.

Det settes følgende vilkår for bruk av metoden:

- NIPT kan kun benyttes for å bestemme fosterets kjønn som fosterdiagnostisk metode når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret.
- Den gravide skal kunne velge mellom NIPT for påvisning av kjønn og morkakeprøve/fostervannsprøve for å undersøke den aktuelle genetiske tilstanden, men må veiledes godt om forskjellen på de to løpene, bl.a. om risiko og tidsaspekt.
- Tid fra prøvesvar fra NIPT foreligger skal være så kort som mulig.

Helsedirektoratet kan sette ytterligere vilkår for bruk av metoden, og vil komme tilbake til dette overfor virksomheter som søker om å ta metoden i bruk.

Med hilsen

Geir Helgeland (e.f.)  
avdelingsdirektør

Tjaarke Hopen  
fagdirektør

## Adresseliste:

Helse Bergen HF

Helse Midt-Norge RHF

Helse Møre og Romsdal HF

Helse Nord RHF

Helse Sør-Øst RHF

Helse Vest RHF

Norsk forening for allmenntmedisin

Norsk gynekologisk forening

Oslo universitetssykehus - Seksjon for fostermedisin og ultralyd

St. Olavs Hospital HF

Stavanger Universitetssykehus HF

Universitetssykehuset Nord-Norge HF

Helse- og omsorgsdepartementet



Regjeringen.no

Ansvarlig for [Helse- og omsorgsdepartementets sider](#):

Ansvarlig redaktør: [Andreas Keus](#)

Nettredaktør: [Andreas Keus](#)

Telefon: 22 24 90 90

E-post: [postmottak@hod.dep.no](mailto:postmottak@hod.dep.no)

Ansatte i HOD: [Depkatalog](#)

Organisasjonsnummer: 983887406