



DET KONGELIGE  
HELSE- OG OMSORGSDEPARTEMENT

Ifølge liste

Deres ref

Vår ref

Dato

17/48-

01.03.2017

## **Godkjenning av bruk av Non-invasive prenatal testing (NIPT) for påvisning av trisomi 13, 18 og 21**

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.

Helse- og omsorgsdepartementet godkjenner Non-invasive prenatal testing (NIPT) for påvisning av trisomi 13, 18 og 21 hos foster som metode etter bioteknologiloven § 4-2. Metoden godkjennes innenfor gjeldende vilkår for fosterdiagnostikk som alternativ til morkakeprøve eller fostervannsprøve når KUB (kombinert ultralyd og blodprøve) viser høy estimert risiko for trisomi hos foster (veiledende 1:250 eller høyere). For endelig diagnostisering av trisomier må en positiv NIPT, i likhet med KUB test, suppleres med invasiv undersøkelse for å avkrefte eller bekrefte funnet.

Formålet med godkjenningen av NIPT-test for gravide som først har tatt KUB-test og har fått påvist høy risiko for trisomi hos foster, 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.

Postadresse  
Postboks 8011 Dep  
0030 Oslo  
postmottak@hod.dep.no

Besøksadresse  
Teatergt. 9  
www.hod.dep.no

Telefon\*  
22 24 90 90  
Org no.  
983 887 406

Helserettsavdelingen

Saksbehandler  
Tjaarke Hopen

# 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 trisomi er først og fremst aktuelt for gravide som er 38 år eller eldre ved termin. I dag tilbys denne gruppen gravide en blodprøve og en ultralydundersøkelse i uke 12 (11-13) og kombinasjonen kalles KUB test. Hvis KUB viser økt risiko for trisomi hos fosteret, vil den gravide få tilbud om en invasiv diagnostisk test (fostervannsprøve eller morkakeprøve) for verifisering. Invasiv testing innebærer en viss risiko for spontanabort.

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 Test/Diagnosis) som fosterdiagnostikk er enklere og mer presis enn dagens godkjente metoder. Analysen utføres på fritt foster DNA i den gravides blod og kan utføres fra 9 -11 svangerskapsuke. NIPT kan bl.a. brukes til å bestemme fosterets kjønn og undersøke enkeltgensykdommer og trisomier (f.eks. trisomi 21 - Down syndrom). Testen kan også brukes for å identifisere RhD-positivt foster hos RhD-negative gravide, slik at de kan gis nødvendig medisinsk oppfølging.

For diagnostisering av trisomier må en positiv NIPT, i likhet med KUB test, suppleres med invasiv undersøkelse for å avkrefte eller bekrefte funnet. NIPT er imidlertid mer nøyaktig og presis enn dagens KUB test, og vil med høy grad av sikkerhet kunne utelukke flere gravide fra gruppen med mulige trisomier. Bruk av NIPT vil med andre ord kunne redusere antall

invasive tester og således bidra til lavere risiko for spontanabort av friske fostre. Inntil nå er det bare NIPD test for RhD-typing av fostre som har vært 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 3. januar 2017 å trekke tilbake delegasjonen til direktoratet i den konkrete vurderingen av om NIPT skal godkjennes for påvisning av trisomi 13, 18 og 21. Dette av hensyn til at vurderingen reiser spørsmål av særlig prinsipiell og politisk karakter. Departementet ba i den forbindelse om Helsedirektoratets tilrådning i saken som departementet mottok 23. januar 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 4. oktober 2016 til Helsedirektoratet avgitt tilrådning i spørsmålet om NIPT bør godkjennes som metode for påvisning av trisomi 13, 18 og 21. Rådet har også uttalt seg om NIPT i 2015 i forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven.

Et flertall i rådet (12 av 14) mener at NIPT bør tas i bruk som første test for trisomier for gravide som i dag får tilbud om fosterdiagnostikk fordi de har økt sannsynlighet for å få et foster med trisomi. Flertallet legger vekt på at en slik praksis vil føre til færre fostervannsprøver. NIPT er den mest treffsikre testen, og en vil kunne unngå uro hos flere som i dag får påvist en høy risiko med KUB uten at fosteret har trisomier. Rådet begrunner anbefalingen med at NIPT som første test vil gi flest oppdagede trisomier. Rådet viser også til at bruken av NIPT som første test vil gi færrest som får påvist høy risiko og som blir urolige uten at fosteret har trisomi. Modellen vil imidlertid være noe mer kostbar enn der NIPT kun brukes som sekundær test.

## **1.4 Helsedirektoratets tilrådning**

I brev til HOD av 23. januar anbefaler Helsedirektoratet at NIPT for påvisning av trisomier godkjennes som metode innenfor dagens tilbud om fosterdiagnostikk. Direktoratet anbefaler at metoden tilbys som en sekundærttest og et alternativ til morkakeprøve/fostervannsprøve dersom KUB viser høy risiko for trisomi hos fosteret (veiledende 1:250 eller høyere).

Forslaget fra Helsedirektoratet innebærer at funn (testpositiv NIPT) verifiseres med morkakeprøve eller fostervannsprøve.

Helsedirektoratet begrunner sin anbefaling med følgende:

- *NIPT er en test med høy spesifisitet og sensitivitet for påvisning av trisomi hos fosteret. Testen medfører ingen risiko for spontanabort, og er et trygt alternativ til morkakeprøve og fostervannsprøve. Helsedirektoratet mener det er etisk og medisinskfaglig problematisk å ikke innføre NIPT som alternativ sekundærttest når KUB viser høy risiko for trisomi hos fosteret (veiledende 1:250 eller høyere).*
- *Innføring av NIPT som alternativ sekundærttest til denne gruppen gravide vil føre til en betydelig reduksjon i antall invasive prøver og vil dermed også redusere antall prosedyre relaterte spontanaborter.*
- *Direktoratet legger stor vekt på at NIPT som sekundærttest til gravide med høy estimert risiko for trisomi hos fosteret kan implementeres i det eksisterende tilbudet om fosterdiagnostikk. Denne modellen gir etter vår vurdering et forbedret tilbud, men fører ikke til andre vesentlige endringer.*

## **2. DEPARTEMENTETS VURDERING**

Departementet slutter seg til anbefalingene om å godkjenne NIPT som metode innenfor dagens vilkår for fosterdiagnostikk. Innføring av metoden vil føre til en betydelig reduksjon i antall invasive prøver og vil redusere antall spontanaborter og unødig uro og ubehag hos gravide.

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. NIPT for påvisning av trisomi 13, 18 og 21 godkjennes som metode innen fosterdiagnostikk kun for gravide som først har tatt KUB-test, og som har fått påvist høy risiko for trisomi hos foster, slik Helsedirektoratet anbefaler.

Departementet legger i likhet med Helsedirektoratet avgjørende vekt på at godkjenning av metoden som sekundær test kan implementeres i det eksisterende tilbudet om fosterdiagnostikk.

Se for øvrig vedlagte tilrådning 23. januar 2017 fra Helsedirektoratet.

## **3. VEDTAK**

Med hjemmel i bioteknologiloven § 4-2 godkjenner Helse- og omsorgsdepartementet bruk av Non-invasive prenatal testing (NIPT) for påvisning av trisomi 13, 18, og 21 hos fostre innenfor dagens vilkår for fosterdiagnostikk. Godkjenningen innebærer at NIPT kan benyttes som metode innen fosterdiagnostikk for gravide som først har tatt KUB-test og har fått påvist høy risiko for trisomi hos foster (veiledende 1:250 eller høyere).

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

Virksomheter som ønsker å ta i bruk NIPT for påvisning av trisomi 13, 18 og 21 hos fostre må søke om godkjenning for det, jf. bioteknologiloven § 7-1, jf § 4-2. Godkjenning gis av Helsedirektoratet.

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

Det settes følgende vilkår for bruk av metoden:

- NIPT kan kun benyttes som metode innen fosterdiagnostikk for gravide som først har tatt KUB-test og har fått påvist høy risiko for trisomi hos foster (veiledende 1:250 eller høyere.)
- Den gravide skal kunne velge mellom NIPT og morkakeprøve/fostervannsprøve, men må veiledes godt om forskjellen på de to testene, bl.a. om risiko og treffsikkerhet.
- Tid fra KUB til prøvesvar fra NIPT foreligger skal være så kort som mulig.
- NIPT er basert på genomsekvenseringsteknologi og genererer genetisk informasjon om fosteret utover det som er formålet med undersøkelsen. Dette er sensitive data. Når resultat foreligger og ev. testpositivt resultat er verifisert med morkakeprøve eller fostervannsprøve skal genomsekvensen slettes eller anonymiseres.
- NIPT skal ikke tilbys ved svangerskap med mer enn ett foster.

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 vennlig hilsen

Geir Helgeland (e.f.)  
avdelingsdirektør

Tjaarke Hopen  
fagdirektør

*Dokumentet er elektronisk signert og har derfor ikke håndskrevne signaturer.*

### **Adresseliste**

Helse Bergen HF	Haukeland Universitetssjukehus	5021	BERGEN
Helse Midt-Norge RHF	Postboks 464	7501	STJØRDAL
Helse Møre og Romsdal HF	Postboks 1600	6026	ÅLESUND
Helse Nord RHF	Postboks 1445	8038	BODØ
Helse Sør-Øst RHF	Postboks 404	2303	HAMAR
Helse Vest RHF	Postboks 303 Forus	4066	STAVANGER
Norsk forening for allmennmedisin	Postboks 1152 Sentrum	0107	OSLO
Norsk gynekologisk forening			
Oslo universitetssykehus HF	Postboks 4950 Nydalen	0424	OSLO
St. Olavs Hospital HF	Postboks 3250 Sluppen	7006	TRONDHEIM
Stavanger Universitetssykehus HF	Postboks 8100	4068	STAVANGER
Universitetssykehuset Nord- Norge HF	Postboks 100	9038	TROMSØ

### **Kopi**

Oslo universitetssykehus – Seksjon for fostermedisin og ultralyd

St. Olav hospital – Nasjonalt senter for fostermedisin

Haukeland universitetssjukehus – Seksjon for fostermedisin og ultralyd

Universitetssykehuset Nord-Norge – Kvinneklinikken

Stavanger universitetssjukehus – Avd. kvinneklinikken