

Helse- og omsorgsdepartementet
PB 220 Skøyen
0213 Oslo

Vår ref.: 2019/106

Deres ref.:17/48-13

Dato: 18.09.2019

Søknad om bruk av NIPT ved indikasjon for invasiv fosterdiagnostikk med undersøkelse av trisomi hos foster

Bioteknologirådet har mottatt brev fra Helsedirektoratet datert 21.08.2019 om bruk av ikke-invasiv prenatal testing (NIPT) ved indikasjon for invasiv fosterdiagnostikk med undersøkelse av trisomi hos foster.

I dag får gravide over 38 år eller eldre ved termin, tilbud om KUB-test (kombinert blodprøve og ultralyd) for å estimere risiko for trisomi 13, 18 og 21 hos fosteret. Hvis testen viser forhøyet risiko får kvinnen tilbud om NIPT som må verifiseres ved invasiv fosterdiagnostikk (morkake/fostervannsprøve) ved positivt analysesvar.

Gravide som får estimert forhøyet risiko for trisomi hos fosteret ved andre måter enn ved en KUB-test får tilbud om morkake/fostervannsprøve, men ikke NIPT. Fagmiljøene i Norge ønsker å tilby NIPT også til disse kvinnene, og mener det er uklart hvordan metodegodkjennelsen for NIPT skal forstås. De tolker metodegodkjennelsen slik at det ikke er lov til å bruke NIPT hvis det ikke er gjort KUB først. Fagmiljøene har derfor sendt en søknad til Helsedirektoratet. Søknaden er undertegnet av alle de fem helseforetakene i Norge (Helse Sør-Øst, Helse Vest, Helse Midt-Norge og Helse Nord).

Etter bioteknologiloven § 4-2 skal undersøkelsesmetoder innenfor fosterdiagnostikk godkjennes av departementet. Videre skal søknad forelegges Bioteknologirådet før departementet avgjør om godkjenning gis. I tråd med bioteknologiloven § 4-2 har derfor Helsedirektoratet sendt ovennevnte søknad for Bioteknologirådet for uttalelse.

Sammendrag av Bioteknologirådets anbefalinger

Et enstemmig Bioteknologiråd anbefaler at kvinner som får tilbud om morkakeprøve eller fostervannsprøve pga. risiko for trisomi, og hvor det ikke er hensiktsmessig å gjøre KUB først, kan få tilbud om NIPT før en eventuell invasiv test. Rådet legger vekt på at NIPT er raskere og enklere enn invasive prøver og at denne vil, for de der det er negative funn ved NIPT, redusere risiko for spontanabort og belastningen for kvinnen.

Bakgrunn

NIPT regnes som fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven, og metoden baserer seg på analyse av fosterets DNA som finnes i kvinnens blod under graviditeten.

Helse- og omsorgsdepartementet godkjente i januar 2017 NIPT for påvisning av trisomi 13, 18 og 21:

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 funnet¹.

Fagmiljøet mener formuleringen er uklar, og ønsker en avklaring på hvordan regelverket skal tolkes. De tolker vedtaket slik at det ikke er lov til å bruke NIPT med mindre det er gjort KUB først.

Tall fra Helsedirektoratet viser at i 2017 fikk rundt 550 gravide kvinner tilbud om morkake/fostervannsprøve uten at det var foretatt KUB-test først. KUB-test tilbys kvinner som er 38 år eller eldre ved termin, og kan tilbys frem til uke 13+6 av graviditeten.

For gravide som får påvist høy risiko for trisomi ved andre metoder enn KUB-test, for eksempel ved ultralyd i uke 18 eller på grunn av familiehistorie, ønsker fagmiljøene å tilby NIPT uten KUB-test først. NIPT er rask, enkel og har ingen prosedyrerelatert abortrisiko. Belastningen er derfor mindre for kvinnen. Helsedirektoratet skriver at mange av disse kvinnene kunne ha unngått invasiv prøve og risiko for spontanabort dersom de hadde fått tilbud om NIPT. For de kvinnene som får positivt svar på NIPT-testen, må resultatet verifiseres ved morkake- eller fostervannsprøve.

Fra Helsedirektoratets tilrådning i 2017 om bruk av NIPT for å undersøke trisomi 13, 18 og 23:

Helsedirektoratet ga HOD sin tilrådning om bruk av NIPT for å undersøke trisomi 13, 18 og 21 i januar 2017:

Direktoratet anbefaler at NIPT for påvisning av trisomier godkjennes som metode etter bioteknologiloven § 4-2. Metoden bør godkjennes som alternativ til morkakeprøve eller fostervannsprøve når KUB viser høy estimert risiko for trisomi hos foster (veiledende 1:250 eller høyere).

Godkjenning av metoden fører ikke til endringer i indikasjoner for fosterdiagnostikk eller organiseringen av tilbudet. KUB vil, som i dag, være primærttest til gravide som er 38 år eller eldre ved termin, eller av andre grunner har økt risiko for å ha et foster med trisomi.² NIPT erstatter morkakeprøve eller fostervannsprøve som sekundærttest når den gravide ønsker det (Helsedirektoratets markering).

¹<https://www.regjeringen.no/contentassets/8d3c03deb8da446c91862c5d9021a2b6/niptgodkjenning010317.pdf>

² Helsedirektoratets uthevning

Helsedirektorates vurdering

Helsedirektoratet skriver i sitt brev at formuleringen fra 2017 var uheldig, og de anbefaler at NIPT kan tilbys kvinner som i dag får tilbud og morkake- eller fostervannsprøve, uten at det er foretatt KUB først:

Helsedirektoratets tilrådning om bruk av NIPT fra 2017 var spesielt innrettet på fosterdiagnostikk til gravide med aldersindikasjon. Det var også dette spørsmålet som ble vurdert i metodevurderingen fra Kunnskapscenteret ved FHI.

Setningen "eller av andre grunner har økt risiko for å ha et foster med trisomi" var ment å dekke muligheten for å bruke NIPT for trisomi ved andre indikasjoner enn alder. Vi hadde ikke til hensikt å presisere at KUB bør være primærttest også i disse tilfellene. Vi ser nå at vi har brukt en uheldig formulering. I noen slike tilfeller, for eksempel hvis den gravide tidligere har fått et barn med trisomi eller ved funn etter uke 13+6 i svangerskapet, er det ikke relevant å basere risiko på estimat fra KUB, men på indikasjonen.

I et notat til HOD foreslår nå Helsedirektoratet at vedtaket lyder:

*«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). **NIPT kan også brukes hvis den gravide har indikasjon for morkakeprøve eller fostervannsprøve uten KUB som primærttest, enten pga. at kvinnen selv eller hennes partner tidligere har fått barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik eller at risiko for trisomi er påvist etter uke 13+6.**» (Direktoratets egen utheving)*

Bioteknologirådet anbefaling

Bioteknologirådet har i tidligere uttalelser drøftet bruk av NIPT for påvisning av trisomi 13, 18 og 21.³ Høsten 2016 anbefalte et flertall av rådets medlemmer (12 medlemmer) å innføre NIPT som screeningsmetode for trisomier, mens et mindretall på to medlemmer var imot. Flertallet anbefalte at NIPT erstatter KUB-testen, siden NIPT er en bedre og mer treffsikker metode. Det vil si at gravide som i dag tar KUB-test som primærttest, isteden tar NITP. For gravide som får påvist høy risiko for trisomi hos fosteret, må resultatet verifiseres med en morkake/fostervannsprøve.

Bioteknologirådet ønsker å påpeke at forslaget til Helsedirektoratet trolig ikke vil åpne for at en kvinne som kommer for sent til KUB (etter 14. uke) vil få NIPT, med mindre hun har en kjent økt risiko. Vi har fått henvendelser der kvinner over 38 år kommer for sent i kontakt med helsevesenet til å få utført KUB, men som ønsker NIPT før invasiv test. De har krav på invasiv test, men blir nektet NIPT fordi godkjenningsvedtaket ikke åpner for NIPT uten forutgående KUB-test. I søknaden fra

³ Bioteknologirådets uttalelse (2015): Fosterdiagnostikk; Bioteknologirådets uttalelse (2016): Fosterdiagnostikk: NIPT for å undersøke trisomi hos fosteret; Bioteknologirådets uttalelse (2017): Ikke-invasiv prenatal testing (NIPT) for kjønnsbestemmelse av foster ved risiko for alvorlig kjønnsbundet sykdom; Bioteknologirådets uttalelse (2017): Bruk av NIPD ved risiko for alvorlig, arvelig sykdom

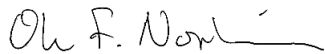
fagmiljøet understrekes det at de ønsker å tilby NIPT til alle kvinner som i dag for tilbud om invasiv fosterdiagnostikk:

«Vi ber om at ein opnar for å bruke NIPT i alle dei tilfella der ein i dag tilbyr invasiv testing i form av morkake/fostervannsprøve.»

Det er dette ønsket rådet har tatt stilling til.

Bioteknologirådets anbefaling:

Et enstemmig Bioteknologiråd anbefaler at kvinner som får tilbud om morkakeprøve eller fostervannsprøve pga. risiko for trisomi, og hvor det ikke er hensiktsmessig å gjøre KUB først, kan få tilbud om NIPT før en eventuell invasiv test. Rådet legger vekt på at NIPT er raskere og enklere enn invasive prøver og at denne vil, for de der det er negative funn ved NIPT, redusere risiko for spontanabort og belastningen for kvinnen. Vi gjør oppmerksom på at Helsedirektoratets forslag til vedtak snevrer inn adgangen for NIPT mer enn rådets forslag.



Ole Fritjof Norheim

Leder



Ole Johan Borge

Direktør

Saksbehandler: Elisabeth Gråbøl-Undersrud, seniorrådgiver

Kopi: Helsedirektoratet