

Helsedirektoratet
Postboks 220 Skøyen
0213 Oslo

Vår ref.: 2020/144

Deres ref.:

Dato: 23.10.2020

Bioteknologirådets uttalelse om implementering av tidlig ultralyd og NIPT i helsetjenesten etter Stortingets behandling av prop 34 L. (2019-2020)

I forbindelse med Stortingets behandling av bioteknologiloven i mai 2020 ble det fattet en rekke anmodningsvedtak som vedrører nye tilbud innen svangerskapsomsorgen og fosterdiagnostikken¹.

De aktuelle vedtakene er:

- 617: «... ultralyd med tilleggsundersøkelser som kan avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret, blir et tilbud til alle kvinner i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen.»
- 618: «... aldersgrensen for å få tilbud om fosterdiagnostikk senkes fra kvinner som er >38 år ved termin, til kvinner som er >35 år ved termin.»
- 619: «... Non-invasiv prenatal test (NIPT) tilbys alle kvinner som har krav på fosterdiagnostikk, eller ved funn på tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser, uavhengig av kvinnens alder.»
- 620: «... Non-invasiv prenatal test (NIPT) blir tillatt å utføre i Norge for alle gravide kvinner.»

Bioteknologirådet har tidligere uttalt seg om innføring av NIPT for rhesustyping av foster², påvisning av trisomi 13, 18 og 21³, kjønnsbestemmelse av foster ved høy risiko for kjønnsbundet sykdom⁴ og NIPD ved risiko for alvorlig arvelig sykdom⁵. Som del av rådets

¹ Endringer i bioteknologiloven mv.: <https://www.stortinget.no/no/Saker-og-publikasjoner/Vedtak/Vedtak/Sak/?p=77395>

² Bioteknologirådets uttalelse, Rhesus D-typing av fosteret basert på fritt foster-DNA i den gravides blod, 2014

³ Bioteknologirådets uttalelse, Fosterdiagnostikk: NIPT for å undersøke trisomi hos fosteret, 2016

⁴ Bioteknologirådets uttalelse, NIPT for kjønnsbestemmelse av foster ved risiko for alvorlig kjønnsbunden sykdom, 2017

⁵ Bioteknologirådets uttalelse, Bruk av NIPD ved risiko for alvorlig arvelig sykdom, 2017

innspill til evalueringen av bioteknologiloven, skrev rådet en lengre uttalelse om fosterdiagnostikk i 2015⁶. Rådet uttalte seg også om fosterdiagnostikk og NIPT i forbindelse med lovbehandlingen på Stortinget i mai og juni 2020⁷.

Helsedirektoratet har fått i oppdrag å utrede hvordan anmodningsvedtakene kan innføres i helsetjenesten, med frist 1. november 2020. Bioteknologirådet ønsker med denne uttalelsen å gi innspill til Helsedirektoratets arbeid ved å kommentere syv punkter:

- Offentlig finansiert tidlig ultralydundersøkelse til alle gravide kvinner.
- Definisjon av gruppen «kvinner som har krav på fosterdiagnostikk».
- Offentlig finansiert NIPT som screeningmetode for trisomier hos alle kvinner som har krav på fosterdiagnostikk.
- Egenfinansiert NIPT utenfor det offentlige helsevesenet.
- Fosterdiagnostikk før og etter grensen for selvbestemt abort.
- Informasjon og veiledning.
- Fremtidig bruk av NIPT.

Uttalelsen ble drøftet på rådsmøtene 10. juni, 10. september og 16. oktober 2020, og er en av flere uttalelser om fosterdiagnostikk og NIPT som rådet arbeider med høsten 2020.

1. Oppsummering av Bioteknologirådets anbefalinger

Bioteknologirådet mener at det er viktig å klargjøre hva som ligger i de ulike stortingsvedtakene i forbindelse med implementering i helsetjenesten.

- Det er uklart hva «tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser» innebærer og hva formålet er. Det er også uklart om tilleggsundersøkelser skal gis til alle, eller om disse er begrenset til undersøkelser som kan forklare funn eller avvik som blir avdekket ved ultralydundersøkelsen. Det bør spesifiseres hvem som skal få tilbud om ulike fosterdiagnostiske undersøkelser og hvilke tester som skal inkluderes i et slikt tilbud.
- Rådet mener at det er behov for å utrede alvorlighetskriteriet i forbindelse med fosterdiagnostikk. Rådet diskuterte alvorlighetskriteriet i en uttalelse fra 2015⁸ og bidrar gjerne igjen i et slikt arbeid.
- Bioteknologirådet etterlyser en avklaring omkring begrepene svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk, innbefattet en spesifisering av hva som ligger i disse tilbudene.
- Rådet mener at det bør spesifiseres i hvilken svangerskapsuke tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelse og NIPT skal tilbys, slik at alle kvinner som har krav på det, får det samme tilbudet.

⁶ Bioteknologirådet 13.8.2015: Fosterdiagnostikk. Evaluering av bioteknologiloven kapittel 4.

⁷ Uttalelse om bioteknologiforliket fra AP, FrP og SV: <https://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2020/05/2020-05-18-Uttalelse-om-bioteknologiforliket-med-sign.pdf>

⁸ Bioteknologirådets uttalelse om Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD), 2015: <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv//2015/06/Preimplantasjonsdiagnostikk.pdf>

- Rådet ønsker å presisere viktigheten av god informasjon. Det er etter rådets mening viktig å lage klare føringer for hvilken informasjon som skal gis til den gravide og hvordan testen og resultater skal kommuniseres. Dette er sentralt for å sikre at kvinner har et godt kunnskapsgrunnlag for valg de kan ta under svangerskapet.
- Rådets medlemmer anbefaler at det bør være entydig regulering av private aktører som tilbyr NIPT, både nasjonale og internasjonale. Det bør stilles krav til hva private (kommersielle) tilbydere kan teste for, hvordan testene markedsføres, hvilken type informasjon som skal gis den gravide og hennes partner, og hvordan slik informasjon skal gis.
- Rådet anbefaler at krav til informasjon og veiledning presiseres i kravene som stilles i forbindelse med virksomhetsgodkjenning av private aktører som skal tilby NIPT. I tillegg bør det avklares hvem som har ansvar for å veilede de gravide ved usikre/ uklare funn og for å ivareta genetisk veiledning dersom videre utredning viser at fosteret har en sykdom eller et utviklingsavvik.

2. Offentlig finansiert tidlig ultralydundersøkelse til alle gravide kvinner – hva er formålet?

Ultralydundersøkelser i svangerskapet som i dag gjøres som en del av svangerskapsomsorgen kan gi informasjon om fosteret lever, antall fostre, hvor langt kvinnen har kommet i svangerskapet, og gi informasjon om fosterets utvikling. Med den tidlige ultralydundersøkelsen som heretter vil bli gitt som et offentlig finansiert tilbud til årlig over 50 000 gravide, vil man i tillegg kunne utføre diverse målrettede ultralydundersøkelser (blant annet av nakkeoppklaring). Sammenholdt med tilleggsinformasjon kan dette brukes til å beregne sannsynlighet for trisomi 13, 18 og 21.

Hvis målet med det nye tilbudet *kun* er å gi informasjon om antallet fostre og større utviklingsavvik, vil tidlig ultralyd alene være tilstrekkelig. Retningslinjene kunne da fastslå at sannsynlighetsberegning for trisomi 13, 18 og 21 *ikke* skal være en del av det offentlige tilbudet. Hvis målet med undersøkelsen derimot også skal inkludere en sannsynlighetsberegning for trisomi 13, 18 og 21, må ultralydundersøkelsen kombineres med en tilleggsundersøkelse som kan være KUB-test eller NIPT.

Vedtak 617 spesifiserer ikke hvilke «... tilleggsundersøkelser som kan avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret ...» som skal brukes. Bioteknologirådet mener retningslinjene bør presisere om alle gravide skal få tilleggsundersøkelse sammen med ultralydundersøkelsen, og i så tilfelle hvilken tilleggsundersøkelse, eller om tilleggsundersøkelse er begrenset til undersøkelser for å avklare funn som blir avdekket ved ultralydundersøkelsen. Rådet mener videre at retningslinjene bør presisere hvorvidt legen ved normale funn på ultralydundersøkelsen uansett kan rekvirere genetiske undersøkelser som kan avdekke alvorlig sykdom hos fosteret.

Uansett tilleggsundersøkelse vil implementering av tidlig ultralydundersøkelse i alle svangerskap kreve mer helsepersonell med dertil påkrevd spesialkompetanse. Dersom alle

gravide kvinner også skal tilbys tilleggsundersøkelser, kreves ytterligere kapasitetsøkning og spesialkompetanse og et kvalitetssikret system for sannsynlighetsberegninger.

Siden begrepene «alvorlig sykdom og skade hos fosteret» ikke er nærmere definert, bør retningslinjene spesifisere nærmere hvilke avvik man skal se etter ved «ultralyd med tilleggsundersøkelser». Å bestemme hvordan dette skal gjøres, vil kreve en grundig utredning. Ulike løsninger vil ha forskjellige ulemper og fordeler. For eksempel vil en liste over tilstander det skal undersøkes for å bidra til et likt tilbud til alle landet over. På den annen side kan det å åpne for lokale tilpasninger gjøre at kvinner får en best mulig undersøkelse utfra de lokale forhold.

Rådet mener at det er behov for å utrede alvorlighetskriteriet i forbindelse med fosterdiagnostikk. Rådet diskuterte alvorlighetskriteriet i en uttalelse fra 2015⁹ og bidrar gjerne igjen i et slikt arbeid.

3. Definisjon av gruppen «kvinner som har krav på fosterdiagnostikk»

Stortingsvedtakene 617 og 618 vil føre til at flere kvinner omfattes av kriteriene for å få fosterdiagnostikk for trisomier fordi:

- flere kvinner vil få funn ved tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelse når alle gravide tilbys dette gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen (jf. punkt 2).
- aldersgrensen for å få tilbud om fosterdiagnostikk senkes fra 38 til 35 år

Bioteknologiloven trekker et skille mellom ultralydundersøkelser i den alminnelige svangerskapsomsorgen og fosterdiagnostikk, jamfør § 4-1 i bioteknologiloven:

Med fosterdiagnostikk forstås i denne lov undersøkelse av føtale celler, foster eller en gravid kvinne med det formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret.

Ultralydundersøkelser i den alminnelige svangerskapsomsorgen anses ikke som fosterdiagnostikk i henhold til første ledd, og omfattes derfor ikke av denne loven med unntak av § 4-5.

Tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelse som kan avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret, blir nå et tilbud til alle kvinner i første trimester gjennom svangerskapsomsorgen (jf. vedtak 617). En slik undersøkelse oppfyller imidlertid også bioteknologilovens definisjon av fosterdiagnostikk. Det er dermed uklart for rådet om den tidlige ultralydundersøkelsen (med tilleggsundersøkelse) vil bli regulert som fosterdiagnostikk.

Samtidig slår stortingsvedtakene fast at gravide over 35 har krav på fosterdiagnostikk (jf. vedtak 618) og at alle som har krav på fosterdiagnostikk vil få tilbud om NIPT (jf. vedtak 619). Dersom man i vedtak 618 og 619 sikter til kvinner som har krav på fosterdiagnostikk for trisomier, bør dette presiseres i retningslinjene.

⁹ Bioteknologirådets uttalelse om Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD), 2015:
<http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv//2015/06/Preimplantasjonsdiagnostikk.pdf>

Når man ser de ulike anmodningsvedtakene under ett, framstår skillet mellom svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk som uklart. Dette kan skape uklarheter om hvilke grupper av gravide som skal få hvilke undersøkelser, samt hvordan ulike undersøkelser skal praktiseres. Det er viktig at det er entydig for helsetjenesten og andre hva som ligger i de ulike tilbudene, særlig hva som er formålet med hver undersøkelse. Dette er viktig blant annet for at gravide/par skal få god informasjon og oppfølging.

Bioteknologirådet etterlyser en avklaring av hva begrepene svangerskapsomsorg og fosterdiagnostikk viser til. I tillegg bør det spesifiseres hva som ligger i disse tilbudene.

4. Offentlig finansiert NIPT som screeningmetode for trisomier for alle kvinner som har krav på fosterdiagnostikk

Et sentralt argument i favør av å innføre NIPT som screeningtest, er at NIPT er en bedre test enn KUB til å beregne sannsynlighet for trisomi, og at NIPT vil føre til færre falske-positive resultater. Et annet sentralt moment har vært at NIPT kan føre til en reduksjon i antall invasive prøver som foretas for noen grupper gravide¹⁰. At NIPT er en teknisk bedre screeningtest gjør det også sannsynlig at flere fostre med trisomi påvises.

I vedtak 619 står det: «Stortinget ber regjeringen sørge for at Non-invasiv prenatal test (NIPT) tilbys alle kvinner som har krav på fosterdiagnostikk, eller ved funn på tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser, uavhengig av kvinnens alder». Inntil den nye ordningen er på plass, har kvinner krav på fosterdiagnostikk hvis¹¹:

- de vil være 38 år eller eldre ved termin.
- kvinnen selv eller partneren tidligere har fått et barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik.
- kvinnen selv eller partneren har økt risiko for å få et barn med alvorlig sykdom og tilstanden kan påvises (eksempel er en del arvelige sykdommer).
- kvinnen bruker medisiner som kan forårsake utviklingsavvik hos fosteret.
- en ultralydundersøkelse har påvist tegn til utviklingsavvik hos fosteret.
- i spesielle tilfeller hvis kvinnen/paret er i en vanskelig livssituasjon og ikke vil klare den ekstra belastningen et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre.

Som nevnt under punkt 3, vil vedtak 617 og 618 gjøre at flere kvinner enn i dag vil ha krav på fosterdiagnostikk. Rådet legger til grunn at vedtak 619 innebærer at alle som etter implementeringen har krav på fosterdiagnostikk skal få tilbud om NIPT for trisomi 13, 18 og 21 i tillegg til ultralydundersøkelse. Det kan dermed se ut til at KUB-testen ikke lenger vil være et aktuelt tilbud for denne gruppen gravide.

Rådet vil påpeke at dagens vilkår for å få fosterdiagnostikk ikke nødvendigvis er overførbare til et tilbud med NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Dette gjelder særlig følgende vilkår:

¹⁰ Kunnskapssenterets rapport om NIPT for trisomi 13, 18 og 21, 2016.

¹¹ <https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/fosterdiagnostikk>

- Bruk av medisiner som kan forårsake utviklingsavvik hos foster: Noen utviklingsavvik knyttet til medisinbruk kan oppdages ved tidlig ultralyd, især nevralkrøstdefektene ryggmargsbrokk og anencephali (manglende utvikling av hjernen), tilstander som kan skyldes at mor bruker visse epilepsimedisiner¹². Slik medisinbruk kom inn som et vilkår for å få fosterdiagnostikk før ultralydundersøkelse var egnet til diagnostikk. I stedet bestemte man konsentrasjonen av alfa-føtoprotein i fostervannet som et symptom på åpne (ikke hud-dekkede) misdannelser hos fosteret, og da det ble utført fostervannsprøve, ble kvinnen samtidig tilbudt en undersøkelse av fosterets kromosomer. Medisinbruk gir imidlertid ikke økt sannsynlighet for kromosomfeil, og det er derfor usikkert hvorfor dette skal være et gjeldende vilkår for å få NIPT.
- Økt sannsynlighet for barn med sykdom eller kromosomavvik: NIPT vil i dag kunne påvise økt sannsynlighet for trisomi 13, 18 og 21. Dette er de eneste genetiske tilstandene der en risikogruppe (eldre gravide) kan identifiseres uten at det foreligger kjent familiær sykdom. Familier kan ha økt sannsynlighet for svært mange ulike typer sykdommer/utviklingsavvik som ikke er trisomier. Det dreier seg i så fall om arvelig sykdom, som diagnostiseres med invasiv fosterdiagnostikk eller NIPD. For kvinner som skal få tilbud om NIPT for trisomi, er det uklart hvorfor vilkårene ikke presiserer at det skal være en forhøyet sannsynlighet for trisomi.

Bioteknologirådet oppfordrer Helsedirektoratet til å ta dette inn i arbeidet med å utarbeide retningslinjene for hvem som skal få fosterdiagnostikk utover den tidlige ultralydundersøkelsen.

5. Egenfinansiert NIPT utenfor det offentlige helsevesen til alle gravide kvinner

Stortingets vedtak 620 vil gjøre NIPT tillatt for alle gravide kvinner i Norge. Dette åpner for at private aktører også kan tilby NIPT. Rådet legger til grunn at vedtaket gjelder NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Så lenge NIPT ikke er tilgjengelig for alle gravide kvinner som del av det offentlige helsetilbudet, vil private tilbud gi flere kvinner/par muligheten til å benytte seg av NIPT. Virksomheter som vil tilby fosterdiagnostikk må ifølge Helsedirektoratet ha godkjenning og kan kun ta i bruk fosterdiagnostiske metoder som er godkjent etter bioteknologiloven¹³. Helsedirektoratet skal vurdere hvilke føringer som bør være for de private tilbudene.

Erfaring fra andre land har gitt opphav til noen bekymringer om hvordan NIPT blir praktisert i privat regi. Flere av disse er blitt diskutert av Nuffield Council on Bioethics i en omfattende rapport fra 2017 og et innlegg fra 2019^{14,15}. Hovedproblemstillingene som løftes frem er:

¹² Tomson T, et al.; EURAP Study Group. Comparative risk of major congenital malformations with eight different antiepileptic drugs: a prospective cohort study of the EURAP registry. *Lancet Neurol.* Vol 17, issue 6, June 2018.

¹³ <https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/fosterdiagnostikk>

¹⁴ <https://www.nuffieldbioethics.org/blog/nipt-private>

¹⁵ Nuffield Council on Bioethics, Non-invasive prenatal testing: ethical issues, 2017

- **Fremstilling av testens treffsikkerhet:** Flere private klinikker angir kun testens spesifisitet¹⁶ og/eller sensitivitet¹⁷ for de ulike tilstandene. Dette er problematisk, da disse tallene ikke gir et korrekt bilde av testens treffsikkerhet. Det er mer informativt å angi negative/positive prediktive verdier^{18,19}.
- **Informasjon om tilstandene det testes for:** Det er begrenset informasjon om sykdommene det testes for og hvordan det er å leve med slike tilstander.
- **Hvilke tilstander det testes for:** Flere kommersielle NIPT-tester som tilbys i utlandet analyserer et større panel av genetiske tilstander som for eksempel kjønnskromosomanapleudier og mikrodelesjoner. De fleste av disse tilstandene er veldig sjeldne, og det er stor usikkerhet om hvor treffsikker NIPT er for flere av disse tilstandene. Dette er informasjon som ofte ikke er inkludert i klinikkens markedsføringsmateriale. Denne problemstillingen kan bli aktuell dersom det nå, eller i fremtiden, åpnes opp for at NIPT kan benyttes til å teste for andre tilstander utover trisomi 13, 18 og 21.
- **Oppfølging:** NIPT er en genetisk test. Dersom det er mistanke om genetisk sykdom, eller dersom videre utredning viser at fosteret har en sykdom eller utviklingsavvik, skal kvinnen eller paret gis genetisk veiledning (jf. bioteknologilovens § 4-4). Når NIPT tilbys utenfor den offentlige helsetjenesten, bør retningslinjene klargjøre hvem som har ansvar for å ivareta slik genetisk veiledning. Dersom det offentlige skal stå for en del av oppfølgingen, bør det utredes om helsetjenesten i dag har kapasitet til dette.

Utilstrekkelig informasjon om testens egenskaper og tilstandene det testes for er etisk problematisk fordi det påvirker kvinnens mulighet til å ta et informert valg. Tilbud om NIPT for tilstander hvor treffsikkerheten er lav, kan også være problematisk. Et prøvesvar med en stor feilmargen kan føre til at kvinner vil stå i et vanskelig dilemma og med et dårlig grunnlag for å ta stilling til om de ønsker en invasiv prøve eller ikke. I tillegg kan økt bruk av private tilbud og manglende oppfølging privat, føre til økt press på den offentlige helsetjenesten. Dette kan skje dersom kvinner som får påvist funn ved NIPT privat, oppsøker den offentlige helsetjenesten for oppfølging. Et ytterligere aspekt som bør klargjøres, er hvilke krav som skal stilles til private aktørers markedsføring.

Rådet oppfordrer til at punktene som diskuteres her tas med ved utarbeidelse av retningslinjer, samt i forbindelse med virksomhetsgodkjennelse av private aktører.

¹⁶ Spesifisitet: prøvens evne til å ekskludere friske individer (optimalt så nær 100% som mulig)

¹⁷ Sensitivitet: prøvens evne til å identifisere syke individer (optimalt så nær 100% som mulig)

¹⁸ Positiv prediktiv verdi: Sannsynligheten for at person med positivt testresultat faktisk bærer foster som er sykt/har avvik

¹⁹ Negativ prediktiv verdi: Sannsynligheten for at person med negativt testresultat faktisk bærer et foster som er friskt

6. Fosterdiagnostikk før og etter grensen for selvbestemt abort

Et sentralt spørsmål knyttet til tilbudene om tidlig ultralyd og NIPT er når i graviditeten undersøkelsene skal foretas. Ulike utviklingsavvik kan påvises med ulike metoder på ulike tidspunkt i svangerskapet. Andre hensyn kan også påvirke tidspunkt for undersøkelsene.

Rådet har diskutert tidlig ultralyd og NIPT opp mot tidsgrensen for selvbestemt abort. Abort er tillatt i Norge innen utgangen av svangerskapsuke 12 (11 uker og 6 dager). Dersom man ønsker abort etter svangerskapsuke 12, skal man søke en abortnemd (§ 2 i abortloven). Etter gammel ordning ble alvorlig sykdom og skade hos fosteret som regel påvist etter svangerskapsuke 12. Hvis alvorlig sykdom og skade hos fosteret med ny ordning påvises eller mistenkes før svangerskapsuke 12, kan det tenkes å påvirke kvinnens vurderinger omkring selvbestemt abort.

I Stortingets vedtak 617 heter det at tidlig ultralyd skal bli et tilbud «... til alle kvinner i første trimester». Etter det Bioteknologirådet kjenner til, kan «første trimester» imidlertid tolkes noe ulikt i forskjellige fagmiljø. Første trimester i et svangerskap regnes av noen fosterdiagnostiske miljøer som til og med svangerskapsuke 13+6. «Første trimester» kan imidlertid også tolkes som de første tre månedene (12 uker) i et svangerskap, og vil da sammenfalle med grensen for selvbestemt abort.

Rådet mener det er viktig å klargjøre hva som menes med begrepet «første trimester» slik at dette ikke kan tolkes på ulike måter. Dette er ikke minst viktig for at alle gravide får et likt tilbud og for at informasjon om undersøkelsen skal være klar og tydelig for den gravide.

Det er rådets oppfatning at det er bred enighet i de fostermedisinske miljøer i Norge at denne ultralydscreeningen av faglige grunner ikke bør utføres før svangerskapsuke 12. Et hensyn er at en undersøkelse før svangerskapsuke 12 ikke gir tilstrekkelig informasjon om fosterets anatomi ettersom organene ikke er godt nok utviklet. I dag er det teknisk mulig å foreta en NIPT-test allerede fra svangerskapsuke ni. Det er imidlertid ikke spesifisert i vedtak 619 og 620 når i svangerskapet NIPT skal tas og om den kan tas før den tidlige ultralydundersøkelsen.

Rådet mener det er viktig at retningslinjene blir klare på hvilke undersøkelser som kan tilbys når. Dette innebærer noen avveininger. I de tilfeller hvor NIPT-prøvesvaret er negativt før svangerskapsuke 12, får kvinnen trygghet tidlig i svangerskapet. For kvinner som har økt sannsynlighet for å få et barn med trisomi, kan det være spesielt viktig å få slik informasjon tidlig i graviditeten. I tilfeller hvor prøvesvaret er positivt, kan det også være en fordel for kvinnen å få vite dette så tidlig som mulig. En positiv NIPT-test kan først verifiseres etter fostervannsprøve i svangerskapsuke 15, med påfølgende oppdyrking og undersøkelse av fosterceller. KUB-resultatet kan verifiseres direkte i morkakeprøve i svangerskapsuke 11. Svangerskapsavbrudd som følger etter NIPT kan derfor skje over en måned senere i svangerskapet enn svangerskapsavbrudd etter KUB.

Dersom informasjon gis før svangerskapsuke 12, er det en mulighet for at kvinner vil ta abort, uten å bekrefte tilstanden til fosteret. Dette reiser grunnleggende etiske dilemma, som bør drøftes dersom informasjon gis før svangerskapsuke 12.

Det kan også være religiøse og livssynsmessige forskjeller som ligger til grunn for at gravide har ulike syn på betydningen av informasjon før svangerskapsuke 12. Abort etter svangerskapsuke 12 kan være særlig problematisk blant enkelte minoritetsgrupper, noe som kan gjøre tidlig informasjon spesielt viktig. Kunnskap om ulike behov som kvinner og par kan være viktig i arbeidet med å lage retningslinjer. Samtidig er det et ideal å ha et likt tilbud for alle.

Rådet mener at det er viktig å presisere i retningslinjene når i svangerskapet tidlig ultralyd og NIPT skal tilbys, slik at alle kvinner som har krav på det, får det samme tilbudet.

7. Informasjon og veiledning

Et sentralt argument for å gi kvinner nye tilbud innen fosterdiagnostikken, er å forbedre informasjonsgrunnlaget for valg kvinnen tar under svangerskapet. Det er viktig at kvinnen er kjent med utsagnskraften til ulike typer informasjon. Det vil knytte seg større eller mindre usikkerhet til så godt som all informasjon. Det vil dessuten være større eller mindre uenighet (blant fagfolk) om arten og graden av usikkerhet. For å unngå både overdreven tiltro og overdreven skepsis, må man, så langt råd er, gjøre kvinnen fortrolig med kunnskapsgrunnlaget.

- **Valget om å ta imot tilbudet og informasjon om sannsynlighetsberegning/funn:** Før kvinnen skal ta beslutningen om hun ønsker å takke ja til et tilbud eller ikke, må hun informeres om hvilke resultater undersøkelsen kan gi og ikke kan gi, og utfordringer forbundet med usikkerhet i resultater.
Det er også viktig at det er god informasjon om hva resultatene fra undersøkelsen betyr. For undersøkelser hvor det gjøres sannsynlighetsberegninger (som ved NIPT), kan det for eksempel være relevant å opplyse prediktive verdier^{18,19}, da disse verdiene gir et bedre bilde av hvor sannsynlig det er at testresultatet er korrekt for den enkelte. Ikke minst er det viktig at den gravide forstår hvilke verdier hun får oppgitt.
- **Veiledning ved mistanke om eller påvisning av genetisk sykdom eller utviklingsavvik:** Dersom ultralyd eller invasiv testing gir et positivt prøvesvar, eller gir mistanke om genetisk sykdom eller utviklingsavvik, er genetisk veiledning lovbestemt. Når paret får genetisk veiledning vil de få grundig informasjon om den aktuelle tilstanden og om hvilke konsekvenser diagnosen kan ha for paret og familien, inkludert om svangerskapsavbrudd er et alternativ og hvordan det eventuelt vil skje. Kvinnen eller paret kan bruke informasjonen til å forberede seg på å få et barn med en diagnose, eller beslutte å avbryte svangerskapet. Rådet mener veiledningen bør tilpasses ulike grupper av gravide.
- **Unngå rutinisering:** Når noe blir et tilbud til alle gjennom den offentlige helsetjenesten kan det bli oppfattet som en anbefaling eller noe «obligatorisk». «Rutinisering» kan skje ved at kvinnen oppfatter det som uforsvarlig å takke nei til et tilbud nettopp fordi tilbudet finnes. Forståelse av at undersøkelsen er frivillig kan også svekkes ved måten informasjon om undersøkelsen gis. Når helsetjenesten tilbyr

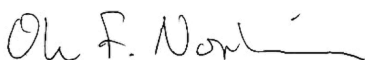
screening med tidlig ultralyd for alle og fosterdiagnostikk til flere, bør det gjøres klart at begge er valgfrie.

Nå som antall gravide med krav på fosterdiagnostikk vil øke, må kapasiteten til utdanning av genetiske veiledere og andre relevante faggrupper i Norge styrkes vesentlig for å møte behovet.

8. Fremtidens bruk av NIPT

Rådet har i denne uttalelsen diskutert implementering av tidlig ultralyd og NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Teknolog utvikling vil sannsynligvis føre til at det blir mulig å beregne risiko for langt flere tilstander med NIPT i tiden framover. Utvidet bruk av NIPT (og annen genetisk prenatal diagnostikk) bringer med seg dilemmaer og vanskelige avveininger. Det er derfor viktig med en offentlig samtale om hvilke muligheter og utfordringer som ligger i fremtidens bruk av NIPT. Spørsmål om hva som skal være del av morgendagens prenatale testing og fosterdiagnostikk, hvordan vi skal se på prenatal gentesting i forhold til gentesting av nyfødte, barn og voksne, hva som skal gjøres innen den offentlige helsetjenesten og hva private kan tilby og hvordan dette kan/skal reguleres er viktig å adressere. Bioteknologirådet vil bidra til dette ved å jobbe videre med temaet og deretter komme med en uttalelse om fremtidig bruk av NIPT på nyåret.

Med vennlig hilsen



Ole Frithjof Norheim
leder



Petter Frost
direktør

Saksbehandler: seniorrådgiver Caroline Bianchi Strømme

Kopi: Helse- og omsorgsdepartementet