

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 OSLO

Deres ref.: 16/3775
Vår ref.: 16/40873-6
Saksbehandler: Anne Forus
Dato: 05.12.2017

HelseDirektoratets tilrådning - Bruk av NIPT for undersøkelse av alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom

HelseDirektoratet viser til departementets brev datert 19. april 2017. Departementet finner det hensiktsmessig selv å behandle spørsmål om godkjenning for bruk av NIPT/NIPD ved alvorlig kjønnsbundet sykdom og alvorlig monogen sykdom. Departementet ber samtidig om HelseDirektoratets tilrådning i spørsmål om NIPT/NIPD skal godkjennes for disse formålene.

HelseDirektoratet gir her tilrådning om bruk av NIPT for å bestemme fosterets kjønn når det er risiko for alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom. I vedlegget til dette brevet gjør vi nærmere rede for prosess og grunnlag for tilrådingen. Tilrådning om bruk av NIPD ved alvorlig, arvelig monogen sykdom kommer i et eget brev når saken har vært framlagt for Bioteknologirådet.

HelseDirektoratets vurdering og tilrådning

Dagens tilbud: Ved risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret får den gravide tilbud om 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 %.

HelseDirektoratets tilrådning til Helse- og omsorgsdepartementet:

Direktoratet anbefaler at NIPT for å bestemme fosterets kjønn godkjennes som fosterdiagnostisk metode til bruk når det er risiko for alvorlig, arvelig kjønnsbundet sykdom hos fosteret.

Hovedargumentene for HelseDirektoratets tilrådning:

- 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 kjønnsbundet sykdom, har allerede tilbud om fosterdiagnostikk ved hjelp av morkakeprøve

HelseDirektoratet

Avdeling bioteknologi og helserett
Anne Forus, tlf.: +4724163199

Postboks 7000 St. Olavs plass, 0130 Oslo • Besøksadresse: Universitetsgata 2, Oslo • Tlf.: 810 20 050
Faks: 24 16 30 01 • Org.nr.: 983 544 622 • postmottak@helsedir.no • www.helseDirektoratet.no

eller fostervannsprøve. Det er bare disse som kan få tilbud om NIPT for å bestemme fosterets kjønn.

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.
- Genetisk avdeling mottar prøvesvar og formidler til pasienten. Henvisning til morkakeprøve ved fostermedisinsk avdeling hvis fosteret er en gutt.

Mer utfyllende om beslutningsgrunnlag og Helsedirektoratets anbefalinger i vedlegget.

Vennlig hilsen

Johan Georg Røstad Torgersen e.f.
direktør

Anne Louise Valle
Avdelingsdirektør

Dokumentet er godkjent elektronisk

