



# På tide å innføre fosterdiagnostikk med blodprøver

---

## DEBATT

KJELL ÅSMUND BLIX SALVESEN

E-post: pepe.salvesen@ntnu.no

Kjell Åsmund Blix Salvesen (f. 1958) er spesialist i fødselshjelp og kvinnesykdommer, med spesialkompetanse i ultralyd og fostermedisin. Han er klinikkssjef ved St. Olavs hospital og professor i bistilling ved Norges teknisk naturvitenskapelige universitet. Han leder en arbeidsgruppe som skal bidra til innføring av ikke-invasiv prenatal testing (NIPT) for trisomi i Norge. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

---

En ny metode for å undersøke for kromosomfeil har mindre risiko for abort og er godkjent i Norge. Likevel er det fortsatt uklart om – og når – den kan tas i bruk.

Ikke-invasiv prenatal testing (non-invasive prenatal testing, NIPT) er en metode hvor man analyser cellefritt føtalt DNA i mors blod. Metoden kan brukes til å undersøke ulike tilstander i fosterlivet (1).

I september 2016 ble ikke-invasiv prenatal testing innført i Norge for fosterdiagnostikk av rhesusblodgruppe, men fortsatt er det uklarerhet rundt finansieringen av rhesusprofylakse.

I mars 2017 godkjente Helse- og omsorgsdepartementet også ikke-invasiv prenatal testing som annenlinjetest etter kombinert ultralyd og blodprøve for undersøkelse av kromosomfeil, men fortsatt kan ikke norske gravide ta blodprøver istedenfor morkakeprøve når det blir påvist høy risiko. Ved begge disse tilfellene er det gode grunner til at blodprøve bør tas i bruk.

## Rhesusimmunisering

Ca. 15 % av norske kvinner er rhesusnegative, og ca. 60 % av deres nyfødte barn er rhesuspositive. Da får mor en sprøyte med antistoffer (anti-D) kort tid etter fødselen, for å forhindre at hun selv danner antistoffer som kan gi problemer i et senere svangerskap. Kostnadene (411 kroner per sprøyte til ca. 5 400 nyfødte) dekkes av fødeavdelingene.

Ved analyse av cellefritt føtalt DNA kan man påvise hvilke fostre som er rhesuspositive i svangerskapet, og gi en ekstra sprøyte anti-D i tredje trimester. Tiltaket reduserer risikoen for immunisering fra 1,5 %, når kvinner får én sprøyte etter fødselen, til 0,5 % når de får to sprøyter (2). For Norge vil det bety en reduksjon fra 80 til 30 klinisk signifikante immuniseringer per år.

Helsedirektoratet og de regionale fagdirektørene har godkjent ikke-invasiv prenatal testing for rhesusblodgruppe, og landets blodbanker og fødeavdelinger innførte nye retningslinjer i september 2016. Det ble sendt ut informasjon om at gravide skal ta blodprøve i uke 24, og

at rhesusnegative kvinner med et rhesuspositivt foster skal få anti-D-profylakse i uke 28. Men verken kommuner eller fastleger hadde fått beskjed om at de var ansvarlige for profylaksen i uke 28, og det ble gitt stoppordre for innføringen av nye retningslinjer. Retningslinjene ble likevel innført ved at helseforetakene inntil videre fikk det økonomiske og praktiske ansvaret for profylaksen. Ordningen er ikke ideell fordi mange kvinner må reise unødvendig langt til nærmeste fødeavdeling for et sprøytstikk. Fortsatt venter vi på en avklaring fra departementet om hvem som har ansvaret for profylakse i uke 28.

## Kromosomfeil

Kvinner over 38 år og kvinner med spesielle risikofaktorer får tilbud om fosterdiagnostikk i Norge. Gravide tilbys kombinert ultralyd og blodprøve (KUB) for å estimere sannsynlighet for trisomi 13, 18 og 21. Ved sannsynlighet over en grenseverdi anbefales morkakeprøve. Invasive prøver har en prosedyrerelatert abortrisiko på 0,5–1 %. Ikke-invasiv prenatal testing har bedre diagnostisk nøyaktighet enn kombinert ultralyd og blodprøve og ingen abortrisiko (3).

Beslutningsforum har besluttet at ikke-invasiv prenatal testing for trisomier kan innføres i Norge, og Helse- og omsorgsdepartementet godkjente metoden i mars 2017. Helsedirektoratet har gitt forhåndsgodkjenning til fem fostermedisinske enheter, men avventer endelig godkjenning til spesialisthelsetjenesten har etablert infrastruktur for prøvetaking og analyse av slike prøver. Helsedirektoratet forutsetter følgeevaluering ved innføring av ikke-invasiv prenatal testing for trisomi.

Analysene må gjøres ved utenlandsk laboratorium inntil metoden er etablert i Norge. Helseforetakene må dekke kostnader for forsendelse og analyse av prøvene for kvinner med godkjent indikasjon. Det er ønskelig å etablere analysen ved et norsk laboratorium, gitt det forventede lave prøvevolum (ca. 600 prøver per år).

Alle norske prøver bør analyseres ved samme laboratorium i utlandet. Det gjør følgeevaluering av innføring av ikke-invasiv prenatal testing enklere. Sykehusinnkjøp og jurister har vurdert at det må gjøres en offentlig anskaffelse fordi verdien av avtalen er så stor at direkte avtale med et utenlandsk laboratorium er ulovlig.

En arbeidsgruppe nedsatt av de regionale fagdirektørene utarbeidet en kravspesifikasjon i løpet av sommeren 2017, og alt var klart for en nasjonal offentlig anskaffelse i oktober. Anskaffelsen ble forsinket med tre måneder av byråkratisk sendretighet fra det interregionale fagdirektørmøtet. Anbudskonkurransen ble kunngjort i januar 2018 og pågår nå, men prøvevolumet fra Norge er lite, og det gjenstår å se om det blir en avtale med et utenlandsk laboratorium.

## Hva gjør norske kvinner?

Ikke-invasiv prenatal testing er tilgjengelig i våre naboland. Mange norske kvinner under 38 år reiser på eget initiativ til Danmark, Sverige eller England. Kostnadene på 4 000–5 000 kroner per analyse betaler de selv. Noen kvinner får tatt blodprøve i Norge og sender prøven til et privat laboratorium i utlandet. Selv om ikke-invasiv prenatal testing er godkjent, kan ikke norske leger ta slike blodprøver. Blodprøvene er definert som fosterdiagnostikk og reguleres av bioteknologiloven. En lege som tar slike blodprøver, kan straffes med bøter eller fengsel i tre måneder.

Kvinner med godkjent indikasjon kan heller ikke ta blodprøve i Norge, fordi ingen helseforetak har fått endelig godkjenning fra Helsedirektoratet. Den vil først foreligge når infrastruktur for prøvetaking og analyse av prøvene er på plass. Det er vanskelig å forklare en førstegangsgavid 42 år gammel kvinne med flere mislykkede prøverørsforsøk og lett økt risiko for trisomi etter kombinert ultralyd og blodprøve, at eneste tilbud til videre diagnostikk i Norge er invasiv prøve med en abortrisiko på 0,5–1 %.

Det er ikke politisk uenighet eller etiske betenkeligheter som ligger bak en forsinket

innføring av ikke-invasiv prenatal testing i Norge. Eksemplene ovenfor viser at det er nødvendig med avklaringer av økonomisk ansvar og klare kommandolinjer når man vil innføre nye metoder i norsk helsevesen.

---

#### LITTERATUR:

1. Salvesen KÅ. Fosterdiagnostikk med blodprøver. Tidsskr Nor Legeforen 2014; 134: 388 - 9.  
[PubMed][CrossRef]
  2. Jones ML, Wray J, Wight J et al. A review of the clinical effectiveness of routine antenatal anti-D prophylaxis for rhesus-negative women who are pregnant. BJOG 2004; 111: 892 - 902.  
[PubMed][CrossRef]
  3. Juvet LK, Ormstad SS, Schneider AS et al. Ikke invasiv prenatal testing (NIPT) for påvisning av trisomi 21, 18 og 13. Rapport fra Folkehelseinstituttet 2016.  
<https://www.fhi.no/publ/2016/ikke-invasiv-prenatal-testing-nipt-for-pavisning-av-trisomi-21-18-og-13/> (29.1.2018).
- 

Publisert: 19. februar 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.18.0066

Mottatt 16.1.2018, godkjent 29.1.2018.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no