

Mottakere i henhold til liste

Deres ref.:
Vår ref.: 12/9679-13
Saksbehandler: Anne Forus
Dato: 23.03.2015

Godkjenning av bruk av NIPT som metode for RhD-typing av fostre hos gravide som er RhD-negative

Helsedirektoratet vil med dette informere om at NIPT for RhD-typing av fostre er godkjent som metode etter bioteknologiloven § 4-2. 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.

Bakgrunn

I følge 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. Fosterdiagnostiske undersøkelsesmetoder skal godkjennes av Helsedirektoratet, jf. § 4-2.

Helsedirektoratet har mottatt en søknad om godkjenning av en ny ikke-invasiv metode for fosterdiagnostikk – at blodprøve fra mor kan sendes til analyse av fritt føtalt DNA (Non-invasive prenatal testing - NIPT).

Forarbeidene til loven nevner ikke analyse av fritt foster-DNA i den gravides blod spesielt, men analyse av føtale celler i den gravides blod er omtalt. Helsedirektoratet anser analyse av foster-DNA, enten det foreligger som fritt DNA eller i føtale celler, som fosterdiagnostikk. Analyse av fritt foster-DNA i mors blod kan brukes til ulike formål:

- 1) Å bestemme fosterets kjønn:
Dette kan være aktuelt når fosterdiagnostikk tilbys fordi det er risiko for alvorlig, kjønnsbundet sykdom. Testen går ut på å påvise sekvenser fra Y-kromosomet. Selv om det testes på kjønn er dette fosterdiagnostikk på grunn av formålet.
- 2) Å undersøke enkeltgensykdommer:
Dette kan være aktuelt når fosterdiagnostikk tilbys fordi det er risiko for alvorlig, arvelig sykdom hos fosteret. NIPD er spesielt aktuelt når det er far til barnet som er bærer av sykdomsgenet – ellers kan det være vanskelig å skille mellom mutasjon i foster-DNA og mutasjon i DNA fra mor.
- 3) Å påvise aneuploidi (unormalt kromosomtall) hos fosteret – i hovedsak trisomi 13, 18 og 21:
Dette kan erstatte KUB-testen som i Norge tilbys gravide med risiko for å få barn med kromosomavvik eller utviklingsavvik, i hovedsak trisomier.

Helsedirektoratet - Divisjon spesialisthelsetjenester

Avdeling bioteknologi og helserett
Anne Forus, tlf.: 24163199

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

4) Rhesus D-typing av foster:

Dette er en undersøkelse som er aktuell hvis den gravide er Rh(D)-negativ og risikerer Rh(D)-alloimmunisering. Rh(D)-negative kvinner kan behandles med profylakse mot Rh(D)-immunisering i svangerskapet (dette gjøres ikke rutinemessig), ved abort, ved inngrep under svangerskapet, eller hvis de føder Rh(D) positive barn.

Formål 1, 2 og 3 er fosterdiagnostikk i tradisjonell forstand. Godkjenning for disse formålene vurderes ikke her.

Formål 4, RhD-typing av fosteret er fosterdiagnostikk i tradisjonell forstand. Hensikten med undersøkelsen er først og fremst å overvåke svangerskap med risiko for Rh-D for å kunne iverksette nødvendige tiltak, og den utføres på et senere tidspunkt i svangerskapet enn de øvrige undersøkelsene.

I likhet med formål 1,2 og 3 er analysematerialet fritt foster-DNA i blodet til en gravid, og analysen gir informasjon om genetiske egenskaper ved fosteret. Siden undersøkelsen faller innenfor formål som er definert av bioteknologilovens ordlyd «..å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper» mener Helsedirektoratet at RhD-typing av fosteret må godkjennes etter bioteknologiloven § 4-2 før den kan tas i bruk.

Helsedirektoratets vurdering og vedtak

Vurdering

Bioteknologilovens formål er å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle, der menneskerettigheter respekteres og der det ikke diskrimineres på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv.

Godkjenningsordningen for fosterdiagnostiske metoder er et virkemiddel for å ivareta dette formålet ved at samfunnet og myndighetene har kontroll med hvilke metoder som tas i bruk.

Analyse av fritt føtalt DNA for RhD-typing av foster muliggjør forebygging av en tilstand som kan være livstruende for både mor og barn. Selve undersøkelsen er ikke forbundet med risiko for den gravide eller fosteret. Kunnskapscenterets konklusjon i metodevurderingen er at NIPT gir en svært treffsikker RhD-typing av fosteret. Norsk gynekologforening har foreslått at metoden blir tatt i bruk slik at gravide kan få forebyggende behandling i uke 29 av svangerskapet, i stedet for dagens praksis som er å gi behandlingen rett etter fødsel eller i nærmere angitte situasjoner. Helsedirektoratet legger derfor til grunn at denne metoden faglig sett vurderes som et bedre tilbud til gravide som er RhD-negative enn alternativene.

RhD-typingen har et forebyggings- og behandlingsmessig formål og resultatene av denne analysen gir ikke informasjon som utfordrer de etiske normene bioteknologiloven skal ivareta. Analyse av fritt føtalt DNA kan som nevnt også benyttes til andre formål, som utfordrer hensynene bak bioteknologiloven i større grad enn RhD-typingen. Det er spørsmål om det skal tillegges vekt ved vurderingen av om metoden skal godkjennes brukt til ett konkret formål at det finnes andre bruksområder for metoden.

Det følger av § 4-2 at søknader om godkjenning av nye metoder til fosterdiagnostikk skal legges fram for Bioteknologinemnda (nå: Bioteknologirådet). Helsedirektoratet sendte en

henvendelse til Bioteknologinemnda 25.04.2013, og oppfordret nemnda til å starte en diskusjon om bruk av NIPD/T til ulike formål.

Bioteknologinemnda (nå Bioteknologirådet) uttaler i sin vurdering:

"Formålet med blodtyping er rent behandlingsmessig og reiser derfor ikke de samme etiske og samfunnsmessige dilemmaene som annen bruk av NIPD.

Bioteknologinemnda forutsetter at tidspunktet for testen blir i tråd med anbefalingen fra Norsk gynekologisk forening (svangerskapsuke 25).

At Bioteknologinemnda nå åpner for NIPD brukt til RhD-typing forskutterer ikke nemndas råd når det gjelder metoden brukt til andre formål. Bruk av NIPD for disse diagnostiske formål, vil nemnda komme tilbake til etter grundig vurdering av ulike medisinske og etiske sider ved hvert enkelt bruksområde."

Direktoratet mener i likhet med Bioteknologirådet/nemnda at hvert formål for bruk av NIPD/T må vurderes for seg.

Vedtak

Med hjemmel i bioteknologiloven § 4-2 godkjenner Helsedirektoratet bruk av NIPT for RhD-typing av fostre. Godkjenningen innebærer at fritt foster-DNA i blodet til en gravid kvinne kan brukes til genetisk analyse av RHD (Rh-D-typing) når den gravide er RhD-negativ.

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

Virksomheter som ønsker å ta i bruk NIPT for RhD-typing av fostre må søke om godkjenning for det, jf. bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2.

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

Direktoratet kan sette vilkår for bruk av metoden, og vil komme tilbake til dette overfor virksomheter som søker om å ta metoden i bruk.

Avsluttende kommentar

Helsedirektoratet ser at det av praktiske årsaker må legges til rette for at også virksomheter som hittil ikke har vært godkjent for fosterdiagnostikk kan rekvirere NIPT for RHD-typing av fostre. Helsedirektoratet er innstilt på å finne gode løsninger som kan legges til rette for at virksomheter uten spesialkompetanse på fostermedisin og fosterdiagnostikk kan godkjennes for å rekvirere disse analysene. Vi er opptatt av at løsningen må være praktisk gjennomførbar, og samtidig ivareta bioteknologilovens krav. Vi vil ta initiativ til dialog med fagdirektørene og de fostermedisinske fagmiljøene om dette.

Helsedirektoratet vil vurdere de øvrige bruksområdene for NIPT/D når metodevurderingene er ferdig utarbeidet fra Kunnskapssenteret. Disse bruksområdene må vurderes hver for seg, og ses i sammenheng med indikasjonene for fosterdiagnostikk. Eventuell beslutning om å godkjenne og ta i bruk NIPT for flere fosterdiagnostiske indikasjoner vil følge saksgang som er beskrevet i dette brevet med vedlegg.

Vennlig hilsen

Johan Georg Røstad Torgersen e.f.
divisjonsdirektør

Kristin Cordt-Hansen
avdelingsdirektør

Dokumentet er godkjent elektronisk

Brevet rettes til:

Fagdirektørene i de regionale helseforetakene (RHF)
Norsk gynekologisk forening
Norsk allmennlegeforening
Oslo universitetssykehus
St. Olavs hospital
Haukeland universitetssjukehus
Stavanger universitetssykehus
Universitetssykehuset Nord-Norge

Kopi til:

Oslo universitetssykehus - Seksjon for fostermedisin og ultralyd
St. Olavs hospital – Nasjonalt senter for fostermedisin
Haukeland universitetssjukehus – Seksjon for fostermedisin og ultralyd
Universitetssykehuset Nord-Norge – Kvinneklubben
Stavanger universitetssjukehus – Avd. kvinneklinikken