



HelseDirektoratet

Krav til private virksomheter som ønsker godkjenning for å tilby fosterdiagnostikk med NIPT eller fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14.

1. Om fosterdiagnostikk

Fosterdiagnostikk er definert i bioteknologiloven § 4-1 første ledd: *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.*

Det er formålet med en ultralydundersøkelse som avgjør om den anses som fosterdiagnostikk eller ikke, jf. § 4-1. Ultralydundersøkelser som har som formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper, og som for eksempel undersøker markører som kan være tegn på utviklingsavvik eller en trisomi, regnes som fosterdiagnostikk. Ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 (UL uke 11 til 14), med det innholdet som er anbefalt¹ er fosterdiagnostikk. Andre ultralydundersøkelser som kun går gjennom markører for trisomi (nakkeoppklaring, neseben etc.) regnes også som fosterdiagnostikk fordi formålet er å avdekke risiko for trisomi, altså en genetisk egenskap ved fosteret.

Bioteknologiloven § 4-1 andre ledd klargjør at ikke alle ultralydundersøkelser av gravide anses som fosterdiagnostikk:

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](#).

Begrepet "i den alminnelige svangerskapsomsorgen" viser for eksempel til rutineultral lyd i uke 17 til 19 og ultralydundersøkelser som utføres på medisinsk indikasjon. Det kan for eksempel være for å avklare årsak til blødning, undersøke fosterets leie, bestemme antall fostre og svangerskapets lengde, og at fosteret lever. Det følger av § 4-1 andre ledd.

Om godkjenningskravet i bioteknologiloven § 7-1

Alle virksomheter som tilbyr en fosterdiagnostisk undersøkelse, skal ha godkjenning i henhold til bioteknologiloven § 7-1. HelseDirektoratet kan gi godkjenning til virksomheter som oppfyller nærmere bestemte krav.

¹ [Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester.pdf \(helseDirektoratet.no\)](#) se punkt 3.3.3.

Bakgrunn for godkjenningsordningene i bioteknologiloven er behovet for statlig kontroll med hvilke virksomheter som tilbyr bl.a. fosterdiagnostiske undersøkelser, jf. formålsparagrafen til bioteknologiloven. Ordningen skal bidra til å sikre at virksomhetene som tilbyr fosterdiagnostikk til gravide har nødvendig kompetanse, og at tilbudet har nødvendig kvalitet. Det stilles derfor krav til virksomhetene (se pkt. 2 og 3).

Fosterdiagnostikk krever spesiell kompetanse. En virksomhet som tilbyr fosterdiagnostikk, må ha tilstrekkelig kompetanse til å kunne vurdere og ta medisinske beslutninger om videre oppfølging av alle gravide som blir undersøkt. Dette forutsetter særskilt kompetanse hos det helsepersonellet som har ansvar for undersøkelsene, se nedenfor.

Kravet om godkjenning gjelder virksomheten som tilbyr fosterdiagnostikk. Med «virksomhet» siktes det til virksomheter som er juridiske personer. Juridiske personer er selvstendige rettssubjekter som opptrer utad som en enhet, for eksempel et enkeltmannsforetak eller et selskap.

Laboratorier som kun skal utføre NIPT-analyse av tilsendte prøver og formidle svaret i en rapport til den godkjente virksomheten, trenger ikke godkjenning etter bioteknologiloven.

2. Krav til private virksomheter som skal tilby NIPT for trisomi 13, 18 og 21

Virksomheten skal gi de gravide nødvendig informasjon om undersøkelsen, gjøre nødvendige undersøkelser av gravide, sørge for at blodprøven blir analysert ved et laboratorium som har nødvendig kompetanse og ha rutiner for å formidle resultatet av analysen til de gravide.

Godkjenning etter denne ordningen gjelder bare NIPT for å undersøke trisomi 13, 18 og 21, og virksomhetene kan ikke tilby noe mer enn dette, selv om testen som benyttes kan gi informasjon om andre kromosomavvik. NIPT kan ikke utføres for å undersøke eller få opplysninger om fosterets kjønn.

NIPT kan ikke tilbys før uke 10+0. Før det tas blodprøve til NIPT, skal den gravide ha en ultralydundersøkelse for å bestemme fosterets alder og antall fostre, og få bekreftet at fosteret lever.

Ultralydundersøkelsen og blodprøven bør tas samme dag. Dersom den gravide nylig har vært til fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14, og blodprøve til NIPT tas få dager etter dette, er det ikke nødvendig å gjøre ny ultralydundersøkelse. Dokumentasjon fra ultralydundersøkelsen om antall foster, fosterets alder og ev. funn må være tilgjengelig.

2.1 Kompetansekrav for virksomheter som tilbyr NIPT

Virksomhetens tilbud må være faglig forsvarlig. Krav til kompetanse og dokumentasjon bygger på anbefalingene i utredningen med forslag til organisering og implementering av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelse i første trimester². Virksomheten må ha en gynekolog med relevant kompetanse som medisinsk ansvarlig for tilbud om fosterdiagnostikk med NIPT.

- For å sikre at virksomhetene kan ivareta de gravide på en god måte, er det stilt krav om at det er jordmor eller gynekolog med relevant kompetanse som gir informasjon og utfører ultralydundersøkelse i forkant av NIPT. Gynekolog/jordmor som har denne oppgaven må være ansatt ved virksomheten.
- For å sikre god veiledning til gravide, bør virksomheten også ha tilknyttet medisinsk-genetisk kompetanse. Dette er også en nødvendig forutsetning for å kunne vurdere kvalitet av NIPT-testen som tilbys av laboratoriet.
- Virksomheten som tilbyr NIPT kan utføre analysen selv eller inngå avtale med et laboratorium som kan utføre analysene i samsvar med de kvalitetskravene som stilles.

Jordmor/gynekolog må ha tilstrekkelig kunnskap om NIPT, slik at de gravide kan få god informasjon.

Jordmor/gynekolog som utfører ultralydundersøkelsen bør ha dokumentert og kvalitetssikret kompetanse til å utføre ultralydundersøkelse i første trimester for å avklare antall fostre, aldersbestemme fosteret og bekrefte at fosteret lever.

I tilfeller der svaret indikerer at fosteret kan ha trisomi 13, 18 eller 21, må helsepersonellet ha kompetanse til å gi den gravide informasjon og veiledning om den aktuelle tilstanden, om gjeldende rettigheter og aktuelle hjelpetiltak. Den gravide skal få tilbud om henvisning til invasiv prøve ved en fostermedisinsk avdeling dersom hun ønsker det.

2.2 Krav til NIPT-testen og laboratoriet

Virksomheter som søker om godkjenning, må sørge for at analyser av prøvene foregår ved et laboratorium som har nødvendig kompetanse og som kan tilby NIPT-analyse med høy sensitivitet og spesifisitet. Laboratoriet må kunne redegjøre for testens egenskaper³.

Krav til testen:

- NIPT-testen må måle føtal fraksjon⁴ av cellefritt DNA i blodprøven

² [Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#)

³ Det er vist at sensitivitet og spesifisitet for trisomi 13, 18 og 21 kan variere mellom ulike tester. I tillegg kan positiv prediktiv verdi variere mellom ulike populasjoner av gravide (for eksempel høyrisikopopulasjoner versus generell populasjon).

⁴ NIPT analyserer cellefritt DNA fra morkaken.

- NIPT-testen må ha høy sensitivitet og spesifisitet for trisomi 13, 18 og 21
- NIPT må være validert og oppfylle produktkravene gitt i forskrift om medisinsk utstyr.

Hvis virksomheten har godkjenning for å tilby NIPT ved tvillingsvangerskap, må laboratoriet også bekrefte at NIPT-testen er validert for dette.

Laboratoriet bør kunne håndtere sesongvariasjoner i antall prøver og prøvevolum, og ha god logistikk. Analysene bør i stor grad være automatisert.

Laboratoriet bør kunne redegjøre for forventet svartid.

Laboratoriet som utfører analysen må ha kompetanse og erfaring med analyser av cellefritt DNA i blodprøver. Videre må laboratoriet ha kompetanse til å tolke resultater og formidle resultatene i en svarrapport til rekvirenten (den godkjente virksomheten som har bestilt analysen). Laboratoriet bør derfor ha personell med spesialisering i klinisk genetik eller laboratoriegenetik. Laboratoriet må kunne dokumentere sin kompetanse overfor virksomheten som søker om godkjenning.

2.3 Avtale med laboratorium som utfører analysene

Analysen av blodprøven skjer ved virksomhetens eget laboratorium eller et laboratorium som virksomheten har avtale med. Laboratoriet utfører analysen og tolker resultatet, og formidler svaret i en rapport til gynekolog/jordmor ved virksomheten som har bestilt prøven.

NIPT er ofte basert på sekvensering av alt det cellefrie foster-DNA⁵ som finnes i den gravides blod. Dermed kan undersøkelsen generere informasjon om genetiske egenskaper hos fosteret utover det som er formålet med analysen (overskuddsinformasjon). Dette er sensitiv informasjon. Analysene må derfor foregå i et land som oppfyller krav til håndtering av genetiske opplysninger tilsvarende det som følger av EUs personvernforordning, GDPR. Personell som behandler personopplysningene, må være underlagt taushetsplikt jf. GDPR artikkel 9 nr. 3.

Virksomheten må ha en avtale med laboratoriet, som bekrefter at

- laboratoriet kun analyserer trisomi 13, 18 og 21
- etter at analysen er utført og er beskrevet i svarrapport, skal overskuddsinformasjon⁶ slettes
- ev. restmateriale skal destrueres når analysen er utført

⁵ NIPT analyserer cellefritt DNA fra morkaken

⁶ Gjelder informasjon fra foster og fra den gravide.

2.4 Informasjon og samtykke

Virksomheten må innhente et skriftlig, informert samtykke fra den gravide, jf. bioteknologiloven § 4-4, og skal ha rutiner for dette.

Virksomheten har ansvar for at gravide får nok informasjon i forkant av undersøkelsen til at de kan gi et informert samtykke og gjøre et informert valg. Den gravide må samtykke skriftlig til undersøkelsen. Informasjon og veiledning bør tilpasses den enkelte gravide. Før den gravide kommer for å få ta blodprøve til NIPT, bør virksomheten vise til informasjon som finnes tilgjengelig på helsenorge.no.

Dersom den gravide har begrensede norskkunnskaper, vil bruk av tolk være nødvendig for å sikre at den gravide forstår informasjonen om undersøkelsen og kan gi et informert samtykke, og for å sikre at den gravide forstår informasjon og veiledning som blir gitt om eventuelle funn⁷.

Gravide skal få informasjon om at biologisk materiale og helseopplysninger overføres til utlandet

Private virksomheter skal informere om at NIPT er et gratis tilbud i den offentlige svangerskapsomsorgen for noen gravide, og hvilke grupper dette gjelder. Helsepersonell har plikt til å sørge for at helsehjelpen ikke påfører pasienten unødvendig tidstap eller utgift, jf. helsepersonelloven § 6. Markedsføring av NIPT som helsetjenestetilbud til gravide skal vektlegge saklig informasjon og skal være i tråd med gjeldende vilkår for bruk av NIPT.

2.5 Nødvendige undersøkelser og oppfølging

Gynekolog eller jordmor skal gjøre en ultralydundersøkelse for å bekrefte antall fostre, vitalitet og at fosteralder er 10 + 0 uker eller mer.

Hvis NIPT gir funn/mistanke om utviklingsavvik hos fosteret, skal den gravide få informasjon og veiledning om funnet samt om gjeldende rettigheter og aktuelle hjelpetiltak. Hun skal få tilbud om å bli henvist til oppfølgende undersøkelser ved en fostermedisinsk avdeling dersom hun ønsker det. Henvisningen bør inneholde all relevant informasjon om undersøkelsene som er utført, og hva slags informasjon og veiledning som er gitt til den gravide (og hennes eventuelle partner). Funn bør dokumenteres, for eksempel med kopi av svarrapport.

⁷ Helsedirektoratets veileder om kommunikasjon via tolk

3. Krav til private virksomheter som ønsker å tilby en fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14

Alle gravide skal få tilbud om en fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 gjennom den offentlige spesialisthelsetjenesten⁸ med et nærmere definert innhold (se for eksempel [Metodebok](#)). Private virksomheter kan få godkjenning for å tilby fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 med samme innhold.

Ultralydundersøkelsen utføres av jordmor eller gynekolog som oppfyller kompetansekravene, se nedenfor. Det stilles samme krav til kompetanse i den offentlige spesialisthelsetjenesten.

Virksomheter som skal gjøre fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 må sikre at kvinnen får nødvendig informasjon og veiledning i forkant av undersøkelsen.

3.1 Kompetansekrav for virksomheter som skal tilby fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14

Virksomheter må ha en medisinsk ansvarlig gynekolog med relevant kompetanse om ultralydundersøkelsen. Det innebærer at ansvarlig gynekolog må ha kompetanse til å utføre fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 og vurdere behov for videre oppfølging.

Medisinsk ansvarlig gynekolog må være fast tilknyttet virksomheten. Medisinsk ansvarlig gynekolog har ansvar for skriftlige rutiner knyttet til tilbudet.

Jordmor eller gynekolog utfører undersøkelsen.

Mer om ultralydkompetansen

Sertifisering fra Fetal Medicine Foundation (FMF-sertifisering) er en sertifisering rettet inn mot måling av nakkeoppklaring i uke 11+0 til 13+6 for å vurdere risiko for trisomi 13, 18 eller 21. Dette alene er ikke nok til å sikre nødvendig kompetanse på UL i uke 11 til 14 med det innholdet som tilbys i den offentlige svangerskapsomsorgen⁹. For å kunne tilby en undersøkelse tilsvarende denne, må kompetansen omfatte gjennomgang av anatomi og kompetanse til å gjenkjenne avvik etc., jf. anbefaling om innhold i undersøkelsen. Jordmødre som har godkjent ultralydutdanning fra NTNU og gynekologer som har gjennomført Norsk gynekologisk forening sitt anbefalte etterutdanningsforløp oppfyller de formelle kompetansekravene.

⁸ [Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#). Innholdet i den anbefalte ultralydundersøkelsen er beskrevet ut fra situasjon og gjeldende internasjonale retningslinjer på det tidspunktet rapporten ble skrevet.

⁹ [Annen lenke her](#)

I tillegg er det krav om at jordmor/gynekolog utfører undersøkelsen jevnlig over tid.

Jordmødre og gynekologer som ikke har sin ultralydutdanning og spesialisering fra Norge bør ha tilsvarende kompetanse, ref. Helsedirektoratets anbefalinger^{10, 11}.

Private virksomheter skal selv kvalitetssikre kompetansen til jordmødre og gynekologer som skal utføre fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse.

3.2 Informasjon og samtykke

Virksomheten har ansvar for at gravide får nok informasjon i forkant av undersøkelsen til at de kan gi et informert samtykke og gjøre et informert valg. Informasjon og veiledning bør tilpasses den enkelte gravide. Jordmor/gynekolog må ha tilstrekkelig kunnskap om den fosterdiagnostiske ultralydundersøkelsen, og kunne informere om innholdet i undersøkelsen. Dette følger av bioteknologiloven § 4-4.

Dersom den gravide har begrensede norskkunnskaper, vil bruk av tolk være nødvendig for å sikre at den gravide forstår informasjonen om undersøkelsen og kan gi et informert samtykke, og for å sikre at den gravide forstår informasjon og veiledning som blir gitt om eventuelle funn¹².

Den gravide må få informasjon om hva den fosterdiagnostiske ultralydundersøkelsen omfatter, og hva den kan vise.

Private virksomheter skal gi tydelig informasjon til de gravide om at fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 er et gratis tilbud i den offentlige svangerskapsomsorgen. Helsepersonell har plikt til å sørge for at helsehjelpen ikke påfører pasienten unødvendig tidstap eller utgift, jf. helsepersonelloven § 6.

Virksomheten må innhente et skriftlig, informert samtykke fra den gravide, jf. bioteknologiloven § 4-4, og skal ha rutiner for dette.

3.3 Oppfølging ved funn

Hvis en fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse i uke 11 til 14 gir funn/mistanke om utviklingsavvik hos fosteret, må den gravide få informasjon og veiledning om funnet samt om gjeldende rettigheter og aktuelle hjelpetiltak. Hun skal få tilbud om å bli henvist til en fostermedisinsk avdeling dersom hun ønsker det. Henvisningen bør inneholde all relevant informasjon om undersøkelsene som er utført, og hva slags informasjon og veiledning som er gitt til den gravide (og hennes eventuelle partner). Funn bør dokumenteres med bilder og skriftlig vurdering.

¹⁰ [Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#)

¹¹ [Vurderinger knyttet til behov for egne ordninger for kvalitetssikring av kompetanse \(tidlig ultralyd og NIPT\) - Helsedirektoratet](#)

¹² [Helsedirektoratets veileder om kommunikasjon via tolk](#)

4. Krav om rapportering

Virksomheter som er godkjent for å tilby fosterdiagnostikk med NIPT og/eller fosterdiagnostikk med ultralydundersøkelse i uke 11 til 14, skal rapportere til Helsedirektoratet i samsvar med § 7-2. Rapportene innhentes årlig. Det er Helsedirektoratet som bestemmer hvilke data som skal rapporteres.