

Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester

Helsedirektoratets svar på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet etter Stortingets behandling av prop. 34 L. (2019–2020)
Endringer i bioteknologiloven mv.

Rapport



Innhold

Forord	4
Sammendrag	5
1. Innledning	7
1.1 Dagens situasjon	7
1.2 Om oppdraget	8
1.3 Bioteknologilovens bestemmelser om fosterdiagnostikk	9
1.4 Tolking av oppdraget	10
1.5 Mandat for utredningen	11
1.6 Organisering av arbeidet	11
2. Direktoratets vurderinger og anbefalinger	18
2.1 Generelle vurderinger og anbefalinger	18
2.2 Offentlig tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester	19
2.3 Tilbud om NIPT	20
2.4 Behov for retningslinjer	20
2.5 Tiltak for å heve kompetansen hos helsepersonell	21
2.6 Organisering	21
2.7 Anbefalinger om implementering	22
2.8 Prioritering av helsetjenester - vurderinger knyttet til ultralydundersøkelse og NIPT	23
2.9 NIPT og ultralydundersøkelse i første trimester og vedtatte prinsipper for screening	24
3. Ultralydundersøkelse i første trimester	26
3.1 Tolkning av Stortingets vedtak	26
3.2 Hva kan dokumenteres gjennom ultralydundersøkelse i første trimester	27
3.3 Hva bør undersøkes og dokumenteres	31
3.4 Betydningen av samordning av ultralydundersøkelse i første trimester og NIPT	38
4. Tilbud om NIPT	41
4.1 Regelverk for bruk av NIPT	41
4.2 Tolking av Stortingets vedtak om bruk av NIPT	42
4.3 NIPT – ulike metoder	45

4.4	Veiledning, informasjon og prøvetaking	51
4.5	Implementering og organisering av laboratorieanalyser	52
4.6	Anbefalte kvalitetskrav	55
4.7	Muligheter for utvidet fosterdiagnostikk med NIPT	55
5.	Organisering av tilbudet	58
5.1	Innledning	58
5.2	Informasjon til gravide skal gi et godt grunnlag for å ta valg	58
5.3	Viktige informasjonspunkter og vurderinger ved første svangerskapskonsultasjon i primærhelsetjenesten	61
5.4	Forløpsmodeller ved innføring av tilbudet - utgangspunkt.	62
5.6	Oppdatering av retningslinjene for svangerskapsomsorgen	70
6.	Ressursbehov – personell, kompetanse og utstyr	71
6.1	Dagens situasjon	71
6.2	Ressursbehov i spesialisthelsetjenesten	76
6.3	Ressursbehov i kommunehelsetjenesten	84
6.4	Kompetansehevingstiltak for jordmødre og leger i primærhelsetjenesten	85
6.5	Innspill fra videreutdanning for jordmødre i ultralyddiagnostikk, NTNU: Kompetansekrav og utdanning	86
6.6	Kompetansekrav og utdanning for legespesialister som skal utføre ultralydundersøkelse i første trimester.	91
7.	Implementering av tilbudet i den offentlige helsetjenesten	94
7.1	Organisering av tilbudet	94
7.2	Forutsetninger for implementering	94
7.3	Tidslinje for implementering av nytt tilbud i den offentlige svangerskapsomsorgen	96
7.4	Anbefalt plan for implementering av tilbud om tidlig ultralyd og NIPT	99
8.	Økonomiske konsekvenser	100
8.1	Føringer fra Stortinget og RHFenes sørge-for ansvar	100
8.2	Konsekvenser av å endre aldersgrense for fosterdiagnostikk	100
8.3	Ultralydundersøkelse i første trimester	100
8.4	Refusjon for NIPT i spesialisthelsetjenesten	101
8.5	Informasjon om NIPT og tidlig ultralyd i den kommunale svangerskapsomsorgen	102

9. Tilbud om ultralyd-undersøkelse og NIPT utenfor den offentlige svangerskapsomsorgen	104
9.1 Føringer fra Stortinget og departementet	104
9.2 Generelle kommentarer	104
9.3 Virksomheter som kun skal utføre NIPT-analyse av tilsendte prøver	105
9.4 Virksomheter som skal rekvirere NIPT	105
9.5 Virksomheter som ønsker å tilby ultralydundersøkelse i første trimester og NIPT	106
9.6 Sammenhenger mellom privat og offentlig tilbud	107
10 Vedlegg til rapporten	109
10.1 Juridiske vurderinger – oppfølging av Stortingets vedtak om endringer i tilbudet om fosterdiagnostikk	109
10.2 Vedlegg til kapittel 3.3.2 – særlig om KUB	115
10.3 Vedlegg til kapittel 4.3 – sensitivitet og spesifisitet for NIPT	117
10.4. Tilleggsinnspill fra fagmiljøene som er representert i arbeidsgruppen og/eller referansegruppen	122

Forord

Stortinget har vedtatt at den offentlige svangerskapsomsorgen skal utvides med tilbud til alle gravide om en ultralydundersøkelse i første trimester. I tillegg skal det være tillatt å utfører NIPT for alle gravide. Gravide over 35 år eller de som har annen indikasjon for fosterdiagnostikk har rett til å få tilbudet gjennom den offentlige helsetjenesten. Tilbudet har lenge vært etterspurt.

Tilbudet innebærer et løft for helsetjenesten og for svangerskapsomsorgen. Helsetjenesten må bygge kompetanse og infrastruktur før iverksettelse/implementering. Gravide/familien må få god informasjon i forkant av undersøkelsene, og skal være trygge på at de vil bli godt ivaretatt og fulgt opp av kvalifisert helsepersonell. Helsedirektoratet mener at gravide i hele landet skal ha et likeverdig tilbud med god kvalitet.

I denne rapporten gir Helsedirektoratet sine anbefalinger om hvordan tilbudet om ultralyd i første trimester bør innrettes, hva undersøkelsen bør inneholde, hva slags kompetanse som kreves, og hvordan tilbudet bør organiseres. Vi gir også anbefalinger om bruk av NIPT som brukes for å vurdere risiko for trisomi 13, 18 og 21. Vi har vurdert hva som må til for at tilbudet kan iverksettes, hvor lang tid det vil ta og hva det krever av ressurser.

Det bør stilles samme kvalitetskrav til det private og offentlige tilbudet.

Tilbud om ekstra undersøkelser til alle gravide og utvidet tilbud om NIPT vil være kostbart. Helsedirektoratet har vurdert samlet ressursbruk for å få på plass tilbudet. Vi anbefaler et tilbud som gir reell kvalitetsforbedring i svangerskapsomsorgen (nytteverdi) og som er realistisk å implementere og gjennomføre. Uten tilstrekkelig tilførsel av ressurser er det en risiko for at tilbud til andre pasientgrupper blir nedprioritert.

Helsedirektoratet vil takke fagmiljøene og fagpersonene som har bidratt i arbeidet med denne utredningen. Deres kompetanse og innsats har vært nødvendig for å kunne utføre oppdraget og avgjørende for resultatet.

Sammendrag

Innføring av tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester til alle gravide, og utvidet rett til/mulighet for NIPT krever en omfattende kompetanseheving i helsetjenesten.

Tilbudet krever ressurser både i form av personell/årsverk og utstyr. Det kan ta minst ett år før tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester er tilgjengelig for alle gravide. Det kreves en tilføring av ressurser for å sikre tilstrekkelig kapasitet og utstyr. Helsedirektoratet anbefaler at det gjøres fortløpende vurderinger av tidsrammen slik at gravide har oppdatert informasjon.

Bakgrunn

Ved behandlingen av prop. 34 L. (2019-2020) Endringer i bioteknologiloven mv., bestemte Stortinget at alle gravide skal få tilbud om ultralyd i første trimester gjennom den offentlige helsetjenesten. Stortinget har videre bestemt at NIPT skal være tilgjengelig for alle gravide. Gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk og gravide som er 35 år eller eldre ved termin har rett til å få tilbudet gjennom den offentlige helsetjenesten.

I brev fra departementet datert 16.juni 2020 fikk Helsedirektoratet i oppdrag å utrede hvordan disse vedtakene kan innføres i helsetjenesten.

Stortingets vedtak innebærer at den offentlige helsetjenesten får ansvar for at opp mot 55 000 gravide hvert år får tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester. Antall gravide som får rett til tilbud om NIPT kommer også til å øke betraktelig. Estimert volum av gravide med rett til tilbud om NIPT gjennom den offentlige helsetjenesten er ca. 16 000 hvert år.

Hovedanbefalinger om ultralydundersøkelser og NIPT

- Ultralydundersøkelsen anbefales utført i uke 11+0 til 13+6. Innholdet i undersøkelsen bør beskrives i faglige retningslinjer, som tar utgangspunkt i gjeldende internasjonale anbefalinger og oppdateres i samsvar med fagutviklingen mv. Det må stilles kompetansekrav til helsepersonell som skal utføre ultralydundersøkelsen.
- NIPT må ha høy evne til å skille mellom affiserte og ikke affiserte fostre og gi lavest mulig falske positive, falske negative og ikke-konkluderende svar. Analyse og tolkning av NIPT bør ses i sammenheng med ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6, og blodprøve til NIPT bør tas i tilknytning til denne ultralydundersøkelsen.

- Det bør legges til rette for evaluering og kvalitetssikring av tilbudet.

Anbefalinger om organisering av tilbudet

Den gravide må ha tilgang til kvalitetssikret informasjon før, under og etter undersøkelsen. Informasjonen i forkant bør gis trinnvis gjennom nettsider og andre informasjonsplattformer, og ved konsultasjoner i primærhelsetjenesten tidlig i svangerskapet. Den gravide får ytterligere informasjon i forbindelse med ultralydundersøkelsen i uke 11+0 -13+6.

Det anbefales at ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6 og NIPT tilbys ved lokalsykehus som i dag gjør ultralydundersøkelsen i uke 17-19. Det gir et helhetlig tilbud, og for de fleste gravide innen rimelig avstand fra bosted. Det betyr også at kompetanse, personell og utstyr må bygges opp ved mange helseforetak og avdelinger i hver region.

Gravide med kjent risiko for å få et barn med alvorlig arvelig sykdom eller utviklingsavvik, som har funn på ultralydundersøkelsen, funn på NIPT eller annen indikasjon som tilsier høy sannsynlighet for sykdom eller utviklingsavvik hos foster, skal tilbys videre oppfølging. Oppfølging vil inkludere informasjon, veiledning og undersøkelser ved medisinsk-genetisk og/eller fostermedisinsk avdeling der dette er relevant.

Kompetanse, utstyr, personell og økonomiske konsekvenser av tilbudet

Rapporten beskriver behovene for kompetanseheving og hva som bør inngå i opplæringen. Det er også innhentet innspill om ressursbehov i spesialisthelsetjenesten og primærhelsetjenesten. Innspill fra spesialisthelsetjenesten tar utgangspunkt i antall fødsler fordelt på ulike HF, og gir estimater for antall årsverk, utstyr og annet som er nødvendig for å kunne tilby undersøkelsene.

Helsedirektoratet har vurdert de økonomiske konsekvensene av tilbudet.

Implementering

Helsedirektoratet har sammen med fagmiljøene som har deltatt i utredningsarbeidet kommet fram til at en trinnvis innfasing av tilbudet er mest hensiktsmessig. Fagmiljøene som har deltatt i utredningsarbeidet mener at det er realistisk å få på plass et tilbud til gravide som er 35 eller eldre ved termin eller har indikasjon for fosterdiagnostikk, i løpet av 2021. Denne gruppen gravide har rett til ultralydundersøkelse og NIPT i den offentlige helsetjenesten. Det kan også være mulig å få på plass tilbud til alle gravide i begynnelsen av 2022. Dette tidsestimatet forutsetter tilstrekkelige ressurser til å gjennomføre nødvendige kompetansehevingstiltak, anskaffelser mv.

Direktoratet vil anbefale at det gjøres en ny vurdering av tidsaspektet når kompetansehevingstiltak, ressurs- og personellplanlegging, anskaffelsesprosesser mv. er forankret i RHFene. Gravide og primærhelsetjenesten bør ha tilgang til oppdatert informasjon om status for implementeringsprosessen, slik at gravides forventninger er realistiske og informasjonen de får fra helsetjenesten er korrekt.

1. Innledning

1.1 Dagens situasjon

I dag får gravide tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11-+0-13+6 ed blodprøve (såkalt KUB) i første trimester hvis de er 38 år eller eldre ved termin, hvis de tidligere har fått et barn med alvorlig utviklingsavvik eller genetisk sykdom, eller av andre grunner har indikasjon for fosterdiagnostikk. Tilbudet ivaretas av de fem fostermedisinske avdelingene.

Ultralydundersøkelsen (U) kan avdekke større, alvorlige utviklingsavvik hos fosteret. Kombinert med blodprøven (B), den gravides alder og noen andre faktorer kan undersøkelsen identifisere fostre med økt sannsynlighet for å ha trisomi 13, 18 eller 21 (Downs syndrom). Hvis KUB viser at den gravide kan ha et foster med trisomi får hun tilbud om NIPT for trisomi 13, 18 og 21. NIPT er en analyse av cellefritt foster-DNA i den gravides blod. Den gravide kan også få NIPT hvis hun har indikasjon for fostervannsprøve eller morkakeprøve og det ikke er hensiktsmessig å gjøre KUB først.

Stortinget har bestemt at alle gravide skal få tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige helsetjenesten. Stortinget har videre bestemt at NIPT skal være tilgjengelig for alle gravide, men det er bare gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk og gravide som er 35 år eller eldre ved termin har rett til å få tilbudet gjennom den offentlige helsetjenesten (som en del av svangerskapsomsorgen).

I dag utføres KUB ved de fostermedisinske avdelingene, for gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk, som beskrevet over. Omfang av KUB er mellom 4000 og 6000 undersøkelser per år. Gravide som får KUB er en selektert populasjon som har et annet forløp enn andre gravide.

Det nye tilbudet innebærer at den offentlige spesialisthelsetjenesten får et ansvar for å sikre at opp mot 55 000 gravide hvert år får en ultralydundersøkelse i første trimester. Antall avhenger av oppslutning om tilbudet. En ultralydundersøkelse som tilbys alle gravide bør ha et definert innhold og god kvalitet. Helsepersonell som utfører den må ha nødvendig kompetanse til å utføre undersøkelsen, og til å gi god informasjon og veiledning til den gravide.

Mange gravide uten indikasjon for fosterdiagnostikk får i dag utført en ultralydundersøkelse i første trimester, spesielt i større byer. Eksempelvis har spørreskjemaundersøkelser utført ved OUS og AHUS vist at 80 % av gravide har fått utført en ultralydundersøkelse i privat helsetjeneste før de kommer til rutineundersøkelsen i uke 17-19.¹ Innhold og kvalitet på undersøkelsen er ikke kjent, men varierer trolig, det samme gjelder kompetansen til den som undersøker. Tilbudet er ikke tilgjengelig for gravide over hele landet.

¹ Se for eksempel Sitras et al; Gravide kvinners holdning til fosterdiagnostikk. TDNLF 5. oktober 2020.

I 2019 rekvirerte de fostermedisinske/medisinsk-genetiske avdelingene færre enn 300 NIPT-undersøkelser. I 2020 forventes antallet å øke noe. Antall NIPT-analyser som den offentlige helsetjenesten ifølge Stortingets vedtak får ansvar for, vil øke betydelig når det nye tilbudet er etablert. Det kan være snakk om minst 16 000 NIPT-analyser per år.

1.2 Om oppdraget

Helse- og omsorgsdepartementet har i brev datert 16. juni 2020 gitt Helsedirektoratet et tilleggsoppdrag nr. 34 til tildelingsbrev 2020: Oppdrag etter Stortingets behandling av prop 34 L. (2019-2020) Endringer i bioteknologiloven m.m. Oppdragsteksten er som følger:

"Ved behandlingen av prop. 34 L. (2019-2020) Endringer i bioteknologiloven mv. gjorde Stortinget følgende vedtak om tidlig ultralyd, senket aldersgrense for tilbud om fosterdiagnostikk og om non-invasiv prenatal test (NIPT):

- Stortinget ber regjeringen sørge for at 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.
- Stortinget ber regjeringen sørge for at aldersgrensen for å få tilbud om fosterdiagnostikk senkes fra kvinner som er >38 år ved termin, til kvinner som er >35 år ved termin.
- 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.
- Stortinget ber regjeringen sørge for at Non-invasiv prenatal test (NIPT) blir tillatt å utføre i Norge for alle gravide kvinner.

Helsedirektoratet gis i oppdrag å utrede hvordan disse vedtakene kan innføres i helsetjenesten. Direktoratet skal involvere fagmiljøet i arbeidet og få en vurdering av hvilke nye faglige retningslinjer som bør utarbeides for å sikre kvaliteten på tilbudet. Direktoratet skal også vurdere sammenhengene mellom de ulike undersøkelsene i svangerskapsomsorgen og fosterdiagnostikken og på hvilket tidspunkt i svangerskapet disse bør utføres.

Direktoratet skal også vurdere hvilke føringer som bør være for de private tilbudene og hvilke konsekvenser disse tilbudene vil ha for behovet for videre oppfølging i den offentlige helsetjenesten. Det vises i den sammenheng til at flertallet i merknader ga føringer for dette tilbudet. Private aktører som tilbyr NIPT mot egenbetaling i Norge, i likhet med offentlige aktører, må følge vilkårene for samtykke, informasjon og genetisk veiledning som angitt i bioteknologiloven §§ 4-3 og 4-4. Virksomhetene kan godkjennes av Helsedirektoratet og direktoratet må derfor etablere system for å kunne vurdere om virksomheten har nødvendig kompetanse på å veilede og ivareta gravide. Videre sier flertallet følgende i innstillingen:

"Virksomheten må ha kompetanse på ultralydundersøkelse, siden NIPT ikke gir mening hvis det ikke undersøkt hvor mange fostre det er, og at det er liv. Virksomheten skal gi tilbakemelding til kvinnen om resultatet, og hun skal også ha god oppfølging og veiledning hvis resultatet setter henne i en vanskelig situasjon."

For kvinner med positive funn på tidlig ultralyd/NIPT vil det være behov for videre oppfølging i den offentlige helsetjenesten. Direktoratet må utrede hvordan dette skal skje på en trygg måte og hva som vil kreves av den offentlige helsetjenesten i arbeidet med å følge opp kvinnene. Utredningen skal beskrive behovet for helsepersonell, lokaler og utstyr, samt de økonomiske konsekvensene av et utvidet tilbud om tidlig ultralyd, NIPT, og senket aldersgrense for å få tilbud om fosterdiagnostikk.

Utredningen skal se dette opp mot vedtatte prinsipper for prioritering i helsetjenesten, prinsippene for innføring av screening og vise hvordan endringene vil påvirke måten vi tilbyr og organiserer svangerskapsomsorgen i Norge.

Frist for oppdraget er 1.november 2020".

1.3 Bioteknologilovens bestemmelser om fosterdiagnostikk

Stortingets vedtak av 26. mai 2020 medfører endringer i tilbud om fosterdiagnostikk til gravide. Stortinget har ikke endret definisjonen av fosterdiagnostikk jf. bioteknologiloven § 4-1:

"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."

1.3.1 Om NIPT

NIPT/NIPD² er en undersøkelse av cellefritt foster-DNA i den gravides blod, og har som formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper. NIPT anses som fosterdiagnostikk. Det innebærer at undersøkelsesmetoden skal godkjennes av departementet, jf. bioteknologiloven § 4-2.

NIPT/NIPD er til nå godkjent for bruk for å undersøke om fosteret kan ha en arvelig, kjønnsbundet sykdom (NIPT for kjønn), om fosteret kan ha en arvelig enkeltgen-sykdom (NIPD – monogen sykdom) og for å undersøke om fosteret kan ha trisomi 13, 18 eller 21 (NIPT-trisomi). I tillegg kan NIPT brukes for å avklare fosterets RhD-status, noe som er aktuelt i tilfeller der den gravide er RhD negativ.

Virksomheter som rekvirerer NIPT må ha godkjenning for dette, i samsvar med bioteknologiloven § 7-1. Alle virksomheter som er godkjent for å rekvirere fosterdiagnostikk med bruk av NIPT etter

² NIPD - D for diagnose, brukes når non-invasiv prenatal undersøkelse brukes for å avklare om fosteret har en arvelig sykdom som skyldes mutasjon i et kjent gen. Indikasjon for slike undersøkelser er arvelig sykdom i familien.

bioteknologiloven § 7-1, har skriftlig rapporteringsplikt jf. § 7-2. Departementet fastsetter nærmere regler for rapporteringen.

1.3.2 Om ultralydundersøkelsen

Stortingets vedtak innebærer at alle gravide skal få tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen: " *Stortinget ber regjeringen sørge for at 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*".

Etter bioteknologiloven § 4-1 andre ledd anses " *Ultralydundersøkelser i den alminnelige svangerskapsomsorgen (...) ikke som fosterdiagnostikk*". Ett av formålene med ultralydundersøkelsen i uke 17-19 er å gjøre en undersøkelse av fosterets anatomi. Undersøkelsen kan uten tvil avdekke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret, men loven slår altså fast at den ikke anses som en fosterdiagnostisk undersøkelse.

Fordi Stortingets vedtak innebærer at en ultralydundersøkelse i første trimester skal bli en del av den offentlige svangerskapsomsorgen, har vi vurdert om også ultralydundersøkelsen i første trimester vil være omfattet av unntaket fra bioteknologilovens regler for fosterdiagnostikk. Dette har betydning blant annet fordi krav om skriftlig samtykke, virksomhetsgodkjenning og rapportering bare gjelder virksomheter som tilbyr fosterdiagnostikk.

Stortingets vedtak innebærer at alle gravide skal få tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester, og sier tydelig at det skal være tilbud om " *..ultralyd med tilleggsundersøkelser som kan avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret*". Helsedirektoratet legger til grunn at en ultralydundersøkelse i første trimester som har et slikt formål, skal reguleres som fosterdiagnostikk. Det framgår også av forarbeidene til bioteknologiloven fra 2002-2003 at unntaket i § 4-1 annet ledd gjelder ultralydundersøkelsen i uke 17-19.

Helsedirektoratet forstår Stortingets vedtak slik at gravide som er 35 år eller eldre ved termin også skal få tilbud om NIPT. Forutsatt at NIPT skal tilbys i sammenheng med ultralydundersøkelsen i første trimester, må virksomhetene være godkjent å rekvirere både NIPT og ultralydundersøkelsen. Virksomhetene må forholde seg til kravene som følger av kapittel 4 i bioteknologiloven, og har bl.a. rapporteringsplikt etter § 7-2.

Den fullstendige juridiske vurderingen er tatt inn i vedlegg 10.1.

1.4 Tolking av oppdraget

Departementet legger i oppdraget vekt på at Helsedirektoratet skal involvere fagmiljøene og " *.. få en vurdering av hvilke nye faglige retningslinjer som bør utarbeides for å sikre kvaliteten på tilbudet*". Helsedirektoratet mener at det er mest aktuelt å vurdere og utarbeide forslag til oppdateringer i eksisterende retningslinjer.

Departementet skriver at direktoratet må utrede hvordan gravide med funn etter

ultralydundersøkelse eller NIPT skal følges opp, og hva som vil kreves av den offentlige helsetjenesten i arbeidet med å følge opp kvinnene. Direktoratet tolker det slik at utredningen skal beskrive forløp for gravide med funn. Funn etter ultralydundersøkelse/NIPT ved en privat virksomhet bør gi samme rett til oppfølging som funn etter undersøkelser utført i den offentlige helsetjenesten.

Departementet skriver at utredningen skal "*...se dette opp mot vedtatte prinsipper for prioritering i helsetjenesten, prinsippene for innføring av screening og vise hvordan endringene vil påvirke måten vi tilbyr og organiserer svangerskapsomsorgen i Norge*". Direktoratet forstår dette slik: Det skal gjøres en overordnet vurdering av konsekvenser for andre deler av svangerskapsomsorgen/helsetjenesten som er avhengig av de samme ressursene, samlet ressursbruk, og synliggjøre momenter som er relevante for prioriteringer.

1.5 Mandat for utredningen

Helsedirektoratet har ansvar for utredningen, leder arbeidet, og er avsender av utredningen (rapporten) som leveres til HOD.

Helsedirektoratet har ansvar for å vurdere økonomiske konsekvenser, på bakgrunn av innspill fra helsetjenesten/RHF-ene.

Utredningen skal inneholde anbefalinger til HOD om hvordan tilbudet bør innrettes, med begrunnelser. Det er Helsedirektoratet som har fått utredningsoppdraget og som gir en endelig anbefaling til departementet.

Det følger av oppdraget at Helsedirektoratet skal ta hensyn til vedtatte kriterier for prioritering i helsetjenesten. Arbeidet gjennomføres i tråd med Utredningsinstruksen og Helsedirektoratets metodikk.

1.6 Organisering av arbeidet

Oppdraget har vært forankret i Divisjon analyse og samfunn – Avdeling helserett og bioteknologi i samarbeid med Divisjon kvalitet og forløp – Avdeling spesialisthelsetjenester og Avdeling barne- og ungdomshelse.

Direktoratet opprettet en hurtigarbeidende arbeidsgruppe som utarbeidet utkast til rapporten og diskusjonsgrunnlag for referansegruppen.

Direktoratet opprettet også en referansegruppe som er prosjektets faglige eksterne forankring. Den er sammensatt av fagpersoner og brukere av tjenesten. Representantene i gruppen er oppnevnt til å bidra i arbeidet på grunn av sin kunnskap og sine unike erfaringer på ulike områder, og representerer sine fagmiljøer. Hovedoppgaven er å gi konstruktive innspill til arbeidet. Gruppemedlemmene skal bidra med faglige drøftinger og konkrete innspill. Det forventes at medlemmenes innsats er relevant, faglig forankret og riktig prioritert i forhold til mandatet.

1.6.1 Organisering i Helsedirektoratet

Helsedirektoratet har ledet arbeidet gjennom en intern faggruppe:

Anne Forus, Avdeling helserett og bioteknologi
Camilla Closs Walmann, Avdeling helserett og bioteknologi
Hege-Maria Aas, Avdeling barne- og ungdomshelse
Toril Kolås, Avdeling spesialisthelsetjenester

Avdeling finansiering og Avdeling helserefusjoner i Divisjon helseøkonomi og kompetanse har hatt ansvar for kapittelet om helseøkonomiske vurderinger. Bidragsyttere:

Ane Gjølberg Lie
Ann Lisbeth Sandvik
Fredrik A.S.R. Hansen
Guri Snøfugl
Helga Rudjord
Kjersti Anna Berg
Terje Melhus Line

Avdeling global helse og dokumentasjon i Divisjon analyse og samfunn og Avdeling personell og godkjenning i Divisjon helseøkonomi og kompetanse har bidratt i kapittel om ressursbehov – personell, kompetanse og kapasitet.

Bidragsyttere:

Erik Sirnes
Randi Moen Forfang

1.6.2 Samarbeid med fagmiljøene

Helsedirektoratet inviterte RHFene, fagmedisinske foreninger i Legeforeningen, aktuelle fagnettverk og brukerorganisasjoner til å foreslå medlemmer til en hurtigarbeidende arbeidsgruppe og en referansegruppe. På bakgrunn av forslagene satte Helsedirektoratet sammen de to gruppene. Oversikt over medlemmene følger nedenfor.

Fagnettverkene som ble bedt om å foreslå medlemmer til arbeidsgruppen og referansegruppen er:

- Bioreferansegruppa – Helsedirektoratets rådgivende fagnettverk for biomedisin/bioteknologi
- Fostermedisinsk fagnettverk – nasjonalt fagnettverk med medlemmer fra alle fostermedisinske avdelinger

- Helsedirektoratets fagnettverk for fødselsomsorgen

Noen av fagpersonene som har deltatt i utredningsarbeidet er representert i flere fagnettverk.

1.6.3 Arbeidsgruppen

Mandat

Arbeidsgruppen skal utarbeide faktagrunnlag og forslag som svarer opp alle punktene i utredningen. Forslagene presenteres for og diskuteres i referansegruppen.

Arbeidsgruppen har ansvar for å innarbeide forslag og innspill fra referansegruppen gjennom hele prosessen. Det vil være jevnlig møter med referansegruppen.

Arbeidsgruppens medlemmer deltar på møter i referansegruppen.

Medlemmer

Anne Blomhoff – medisinsk genetikk, Oslo universitetssykehus

Birgitte Heiberg Kahrs fostermedisin St. Olavs hospital

Bodil Hvingel – fostermedisin, Universitetssykehuset Nord-Norge

Eva Tegnander – NTNU/Videreutdanning for jordmødre – ultralyddiagnostikk

Karen Elisabeth Hagerup Larsen, ultralydjordmor, Førde sykehus

Ragnar Kvie Sande – fostermedisin, Stavanger universitetssykehus

Ragnhild Glad – medisinsk genetikk, Universitetssykehuset Nord-Norge

Stine Andreasen – gynekolog, kvinneklinikken, Norlandssykehuset

Synnøve Lian Johnsen – fostermedisin, Haukeland universitetssjukehus

Vasilios Sitras – fostermedisin, Oslo universitetssykehus

1.6.4 Referansegruppen

Mandat

Referansegruppen består av ulike etablerte fagnettverk og aktuelle fagmedisinske foreninger og fagforeninger.

Referansegruppen har flere roller:

Referansegruppen er hovedarena for forankring av innhold og vurderinger i utredningen. Medlemmene i referansegruppen representerer ulike fagmiljøer. Det forventes at representantene i referansegruppen er i dialog med sine respektive fagmiljøer/fagnettverk om forslag som de blir presentert for, og formidler ev. uenighet innad i fagmiljøet til arbeidsgruppen.

Referansegruppen skal være prosjektets eksterne faglige forankring, og et bindeledd mellom arbeidsgruppen/ Helsedirektoratet og de aktuelle fagmiljøene i helsetjenesten.

Referansegruppen skal vurdere og diskutere forslagene som er utarbeidet av arbeidsgruppen, og gi innspill og kommentarer, både skriftlig og i møter.

Medlemmer:

Anne Helbig, OUS - Fostermedisinsk fagnettverk/Bioreferansegruppen

Cathrine Ebbing, HUS – Fostermedisinsk fagnettverk/Bioreferansegruppa

Elisabeth Balstad Magnussen, St Olavs hospital - Helsedirektoratets fagnettverk for fødselsomsorgen

Hely Katarina Laine, OUS – Helsedirektoratets fagnettverk for fødselsomsorgen

Annette Hem Johnsen - Den norske jordmorforening

Ellen Egeland - Jordmorforbundet

Astri Maria Lang, Ahus - Norsk barnelegeforening

Ingrid Petrikke Olsen (UiT) – Norsk gynekologisk forening

Kari Løvendal Mogstad - Norsk forening for allmenntmedisin

Marit Lieng (Kvinneklinikken OUS) – Norsk gynekologisk forening og HSØ

Guttorm Haugen OUS – OUS/ HSØ

Peter Montzka, Helse Møre- og Romsdal – Helse Midt-Norge

Randi Huseeth, Helse Møre- og Romsdal – Helse Midt-Norge

Trude Hansen Folkestad, Førde sjukehus - Helse Vest

Liv Øyen - NTNU/Videreutdanning for jordmødre – ultralyddiagnostikk

Brukerrepresentanter

Lena Yri Engelsen/Gro Vatne Brean – Landsforeningen 1001 dager

Marte Lomeland – brukerråd, SUS

Medlemmer av arbeidsgruppen og Helsedirektoratets faggruppe deltar på møtene med referansegruppen.

1.6.5 Andre faglige bidragsyttere

Mona Nystad, medisinsk genetikk Universitetssykehuset Nord-Norge og **Øivind Braaten**, medisinsk genetikk Oslo Universitetssykehus er medforfattere på innspill om NIPT som er gjengitt i kapittel 4.3, 4.3.1.tom og med 4.3.7, sammen med Anne Blomhoff og Ragnhild Glad.

1.6.6 Møter og arbeidsform

Arbeidsgruppen:

Arbeidsgruppen har hatt 5 møter. I tillegg har det vært utstrakt samarbeid om tekstbidrag og innspill gjennom e-postutveksling, møter mellom arbeidsgruppemedlemmer etc.

Agenda for møtene følger nedenfor.

Møte 19. august 2020:

1. Kort presentasjonsrunde
2. Helsedirektoratet innleder om rammene for utredningen
3. Gjennomgang av punkter som må omtales i utredningen
4. Oppsummering fra Fostermedisinsk fagnettverk: presentasjon og diskusjon
5. Innhold i ultralydundersøkelsen og ressursbruk/kompetansekrav
6. Innledende diskusjon om NIPT

Møte 9. september 2020

1. Oppsummering fra møtet i Referansegruppen og informasjon fra Helsedirektoratet
2. Ny gjennomgang av ultralydmodellene
3. Diskusjon om terminfastsettelse
4. Videre diskusjon om NIPT inkl. modeller
5. Innledende diskusjon om organisering av svangerskapsomsorgen
6. Plan for neste møte og arbeidsfordeling

Møte 16. september 2020

1. Justert modell ultralydundersøkelse
 - ultralydgruppen presenterer kort justert modell, kort diskusjon
2. Videre, NIPT:
 - oppdatering/presentasjon fra gruppen, kort diskusjon
3. Innledende diskusjon om forløp
4. Kompetanseoppbygging, personalplanlegging, utstyr mv.
5. Tema for møtet i referansegruppen 24. september
6. Finansiering:

Vi ønsker mest mulig konkretisering av hva slags problemstillinger som knytter seg til listen over prosedyrer. Er det f.eks.

- mangel på prosedyrekoder for å kunne registrere arbeidsoppgaver?
- er det opplevelse av underfinansiering av slike aktiviteter?
- mangler utstyr og kompetanse?

Møte i arbeidsgruppen 6. oktober 2020

1. Kompetansehevingstiltak for gynekologer i spesialisthelsetjenesten – innspill fra NGF: Marit Lieng deltar.
2. Ressursbehov.
Ber alle sjekke antall fødeinstitusjoner i egen region som utfører ultralydundersøkelse i uke 18. Noen fostermedisinske avdelinger har gitt innspill, det er tatt inn i rapporten. De øvrige bes gi innspill.

3. Plan for implementering.

Volumkrav for virksomheter som skal utføre ultralydundersøkelsen i første trimester?

4. Videre, forløp og ultralyd: skal vi si noe om hva slags funn som kan følges opp lokalt? Vi kan også anbefale at det lages veiledning for oppfølging, og skissere hva den bør inneholde.

5. Agenda for møte med referansegruppen 14.10

6. Kompetansehevingstiltak i primærhelsetjenesten.

Kari Løvendahl Mogstad, Anette Hem Johnsen og Ellen Egeland deltar.

7. Avklaringer:

- tidsrom ultralydundersøkelse
- skal NT måles eller ikke
- fagmiljøets anbefaling om organisering av tilbudet

Møte i arbeidsgruppen 20. oktober 2020

Agenda for møtet i morgen:

- 1) gå gjennom kapittel om implementering
- 2) kapittel med anbefalinger fra Hdir – orientering
- 3) kvalitetssjekk – kapitlene om forløp og kompetanse: hvis dere har kommentarer
- 4) formulering til alternativ 3 – ultralyd: vurdering av ekstremiteter
- 5) annet

Referansegruppen:

Referansegruppen har hatt tre møter. I tillegg har medlemmer i referansegruppen fått mulighet til å komme med skriftlige innspill til deler av rapporten.

Agenda for møtene følger nedenfor.

Møte 4. september 2020:

1. Helsedirektoratet innleder om oppdraget, rammer, hva som skal besvares, arbeidsform, tidsplan etc.
2. Arbeidsgruppen presenterer modeller for ultralydundersøkelser, krav til kompetanse mv.
3. Arbeidsgruppen presenterer notat om kvalitetskrav til NIPT.
4. Innledende diskusjon om organisering av tilbudet
5. Innledende diskusjon om krav til virksomhetene
6. Eventuelt

Møte 24. september 2020:

- 1) Kort innledning/oppdateringer ved Hdir
- 2) Presentasjon av nytt forslag til modeller for ultralyd
- 3) Presentasjon av forløpsskisser og diskusjon
- 4) Kapasitet, kompetanse og utstyr – behov og utfordringer:
- 5) Krav til virksomheter som skal tilby ultralydundersøkelsen og NIPT
- 6) implementering (utsatt):
 - når er det realistisk å få på plass en ny ordning?
 - hvordan kan det gjøres?

Møte 14. oktober 2020:

1. Ultralydundersøkelsen

- oppdatering om undersøkelse av NT og tidspunkt i anbefalt alternativ
- ev. kommentarer

2. NIPT

- kommentarer til analysealternativene.
- anbefaling om tidligste tidspunkt for analyse (uke 10?)
- NIPT bør ses i sammenheng med ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6

3. fagmiljøets anbefaling

4. Tidslinje, implementering og innspill til eksisterende retningslinjer.

- organisering av det offentlige tilbudet: ultralyd i første trimester skjer ved de virksomhetene som i dag utfører ultralydundersøkelsen rundt uke 18

5. Informasjon og veiledning

- presentasjon av brukerundersøkelse Landsforeningen 1001 dag

6. Eventuelt

- hvordan gi ytterligere innspill og frister for innspill

1.6.7 Innspillsmøte 11. juni 2020

Helsedirektoratet inviterte representanter fra fagmiljøet til et innspillsmøte 11. juni 2020. Hensikten med møtet var å

- ha en innledende diskusjon om oppfølging av Stortingets vedtak den 26. mai om fosterdiagnostikk og tidlig ultralydundersøkelse til gravide.

Det er viktig få finne fram til en hensiktsmessig organisering av tilbudet. Målet er å gi gravide i hele landet et forsvarlig tilbud med god forankring i fagmiljøene.

- få innspill og kommentarer til noen litt overordnede spørsmål.

Møtet ble avholdt før Helsedirektoratet mottok utredningsoppdraget fra Helse- og omsorgsdepartementet. Helsedirektoratet presiserte i møtet den 11. juni at tidsplan for oppfølging av Stortingets vedtak ikke var avklart, men at det likevel var viktig å starte diskusjonen.

Diskusjoner og innspill fra dette møtet har hatt betydning for direktoratets planlegging og organisering av utredningsoppdraget.

2. Direktoratets vurderinger og anbefalinger

2.1 Generelle vurderinger og anbefalinger

Stortinget har bestemt at alle gravide skal få tilbud om en ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen og at gravide som er 35 år eller eldre ved termin eller som har indikasjon for fosterdiagnostikktilbud får tilbud om NIPT. Andre gravide kan også få tilbud om NIPT, men må, slik vi forstår Stortingets vedtak, ev. betale for tilbudet.

Et offentlig tilbud om ultralyd i første trimester til alle gravide og tilbud om NIPT i henhold til Stortingets vedtak, bør være enhetlig, ha høy kvalitet, og være tilgjengelig for gravide uavhengig av bosted. Tilbudet bør være tilgjengelig innen rimelig reiseavstand for den gravide.

Implementering av tilbudet bør skje på en måte som sikrer god kvalitet i alle ledd. Helsetjenesten trenger tid til å bygge opp nødvendig kompetanse og kapasitet til å utføre undersøkelsene, og til å bygge opp kompetanse for å veilede de gravide.

De gravide må få god informasjon om hva undersøkelsene innebærer av muligheter og begrensninger. Informasjonen som gis må være korrekt og verdinøytral og det må etableres gode rutiner for oppfølging ved unormale undersøkelsesresultater/prøvesvar og ved prøvesvar som gir usikre funn. Helsepersonell som skal gi informasjon til den gravide bør ha god kompetanse om tilbudet og undersøkelsene.

Helsepersonell som skal foreta ultralydundersøkelsene bør gjennomgå kurs-, utdannings- og opplæringsløp som sikrer at undersøkelsen som tilbys har høy kvalitet. Implementering av tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester og tilbud om NIPT forutsetter tilstrekkelig bemanning og kompetanse. Det er nødvendig med grundig opplæring av både jordmødre og leger for å utføre ultralydundersøkelsen i samsvar med anbefalingen. Antall gravide i hver region varierer, derfor vil antall undersøkelser per virksomhet variere. Personell ved mindre virksomheter/sykehus med få gravide vil få mindre trening. For å sikre god kvalitet på undersøkelsen bør helsepersonell utføre et minimum antall tidlige ultralydundersøkelser. Det kan oppnås ved å gjøre undersøkelser både ved egen virksomhet og ved andre sykehus/virksomheter.

Innføring av et offentlig tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester til alle gravide og tilbud om NIPT jf. Stortingets vedtak, må skje på en måte som sikrer at kvinnens autonomi og valg respekteres gjennom hele svangerskapet. Psykososiale støtteordninger i svangerskapsomsorgen bør styrkes. Det er nødvendig å sørge for at eksisterende støtteordninger i samfunnet opprettholdes. Selv om det avdekkes alvorlige tilstander hos fosteret, velger noen gravide å

gjennomføre svangerskapet. Det er viktig at familie og barn som fødes med alvorlige medfødte tilstander, får den hjelp og støtte de trenger.

Tilstrekkelig ressurser til å bygge opp tilbudet bør sikres. Helsedirektoratet har i flere rapporter pekt på utfordringer i helsetjenesten, nå og i årene framover: Det er allerede mangel på jordmødre i den offentlige helsetjenesten, både i kommunal- og sykehussektor. Rekruttering av spesialister innen kvinnesykdommer og fødselsomsorg (heretter gynekologer) er bekymringsfull flere steder i landet. Dette er beskrevet i kapittel 5. Tilstrekkelig tilgang på kompetent helsepersonell er avgjørende for å kunne implementere tilbudet.

Det nye tilbudet bør innføres på en måte som reduserer risiko for at andre pasientgrupper blir skadelidende. Det vil være uheldig om en omdisponering av for eksempel fastlege-, jordmor- og/eller gynekologressurser svekker helsetilbudet til andre pasientgrupper som også er avhengig av disse spesialistgruppens kompetanse for å ha et godt og faglig forsvarlig helsetilbud.

2.2 Offentlig tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester

Helsedirektoratet anbefaler at ultralydundersøkelsen utføres i uke 11+0-13+6, i tråd med fagmiljøenes anbefaling. Undersøkelsen er i samsvar med Stortingets føringer, jf. anmodningsvedtakene.

Den anbefalte modellen, alternativ 3 – se kapittel 3.3.3, beskriver en ultralydundersøkelse som utføres på et tidspunkt i første trimester og med et innhold som gjør det mulig å oppdage alvorlige misdannelser hos fosteret. I tillegg kan undersøkelsen oppdage noen tilstander som krever spesiell oppfølging gjennom svangerskapet, som for eksempel tvillinger med felles morkake. Innholdet i undersøkelsen bør standardiseres og fastsettes i faglige retningslinjer, som evalueres og oppdateres i samsvar med den faglige utviklingen.

Den anbefalte modellen krever kompetansehevingstiltak i form av kurs/utdanning og praktisk erfaring som det vil ta noe tid å gjennomføre. Helsedirektoratet mener tiden knyttet til kompetansehevingstiltak er godt anvendte ressurser og nødvendig for å gi et tilbud med god kvalitet.

Forskjellen i de samlede antatte kostnadene ved innføring av en enkel modell eller den anbefalte, er begrenset. Ressursbehov er i liten grad avhengig av valg av modell - det gjelder personell, utstyr og lokaler. Behovet for økte ressurser er i hovedsak knyttet til den store økningen i antall undersøkelser.

Den samlede vurderingen er gitt i kapittel 3.3.4.

I innstillingen fra Stortinget peker flertallet på at funn i forbindelse med fosterdiagnostikk kan gi kunnskap om fosteret ut over hva kvinnen selv ønsker å få informasjon om. Flertallet understreker at det er viktig at både helsepersonell og den gravide er kjent med at ultralydundersøkelsen og NIPT er et frivillige tilbud, og at den gravide selv kan sette begrensninger på undersøkelsen og på hvilken informasjon hun ønsker å motta. Fagpersoner som har deltatt i utredningsarbeidet har også pekt på dette: Enkelte gravide er mest opptatt av å få vite at fosteret lever, andre ønsker bare informasjon om dødelige avvik, osv. Helsedirektoratet mener at det bør tilrettelegges for mindre

omfattende undersøkelser for den enkelte gravide som ønsker det, selv om det faglig sett anbefales at undersøkelsen omfatter de elementene som er beskrevet.

2.3 Tilbud om NIPT

Helsedirektoratet anbefaler at blodprøve til NIPT tas i forbindelse med ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6, slik at undersøkelsene kan ses i sammenheng. Dette er også anbefalt av de fagmiljøene som har deltatt i utredningsarbeidet. Dette gir bedre forutsetning for at den gravide får god informasjon ved avvikende funn slik at hun, etter veiledning, kan ta et valg om videre undersøkelser, for eksempel genetisk testing.

I dag blir alle NIPT-prøver analysert ved Karolinska Sjukhuset i Stockholm. Direktoratet anbefaler at analysene etableres i Norge og at genetisk analyse av NIPT i offentlig helsesektor utføres ved universitetssykehus med medisinsk-genetisk avdeling. Det bidrar til å sikre kvalitet og relevant oppfølging av testresultater og den gravide.

Stortinget har bestemt at NIPT skal være tilgjengelig for alle gravide, men det er bare gravide med rett til fosterdiagnostikk som skal få undersøkelsen gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen. Andre gravide vil kunne få undersøkelsen gjennom private helsetilbud, se kapittel 9. I slike sammenhenger vil den gravide mest sannsynlig få utført undersøkelsen på et annet tidspunkt i svangerskapet og ikke i sammenheng med ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6. Helsedirektoratet anbefaler at prøven ikke tas før uke 10+0 i svangerskapet. Dette bør framgå av vedtak om bruk av NIPT.

Private virksomheter som rekvirerer og/eller analyser NIPT må ha et tilbud som er likeverdig med det offentlige. For å sikre at undersøkelsen gir mest mulig presise svar og har høy sensitivitet og spesifisitet, bør det stilles kvalitetskrav til testen.

Bioteknologiloven kapittel 4 stiller i dag ikke krav om godkjenning for laboratorier som kun analyserer og tolker resultater fra NIPT/NIPD som de mottar fra en godkjent rekvirerent. Det kan være hensiktsmessig å etablere en godkjenningsordning med krav om rapportering også for laboratoriene som kun utfører NIPT-analyser av tilsendte blodprøver.

2.4 Behov for retningslinjer

Det bør utarbeides faglige retningslinjer som gir nærmere føringer for tilbudet, bl.a.: det konkrete innholdet i ultralydundersøkelsen, oppfølging av funn (hva kan følges opp lokalt, hva skal henvises), innhold i henvisninger mv. Retningslinjene må oppdateres i tråd med faglig utvikling.

Når alle gravide får tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester er flere av dagens indikasjoner for tilbud om fosterdiagnostikk lite relevante. Fagmiljøene har spesielt pekt på disse indikasjonene:

- kvinnen bruker medisiner som kan forårsake 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.

Helsedirektoratet har fått i oppdrag å gjennomgå vilkårene og retningslinjene for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) og fosterdiagnostikk i tråd med Stortingets vedtak av 26. mai 2020³. Frist for dette oppdraget er 1. oktober 2021.

2.5 Tiltak for å heve kompetansen hos helsepersonell

Helsedirektoratet er kjent med at flere RHF planlegger og/eller har startet med å organisere lokale kurs. Fostermedisinske senter oppfordres til å ta et regionalt ansvar og til å samarbeide. NTNU har et nasjonalt ansvar for videreutdanning i ultralyddiagnostikk for jordmødre. NTNU har konkrete planer for å etablere overgangsemne for ultralydjordmødre som i dag utfører rutineultral lyd i andre trimester. Norsk gynekologisk forening planlegger også kurs for LIS-kandidater og overleger.

Helsedirektoratet anbefaler at RHFene samarbeider om kompetansetiltakene for å sikre tilstrekkelig utdanningskapasitet og likt innhold/program i utdanningen.

Primærhelsetjenesten må kunne vurdere den gravide/familiens risiko. Den gravide/familien skal involveres og støttes, og i tillegg få informasjon om graviditeten, tilbudet og de ulike undersøkelsene som gjøres. Primærhelsetjenesten må kjenne til regelverk på området og kunne håndtere faglige og etiske dilemmaer som kan oppstå i møte med den gravide og hennes familie.

Første trimester ultralyd og NIPT reguleres som fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven kapittel 4. Dette medfører mer spesifikke krav til informasjon. Oppbygging av kompetanse bør gå inn i spesialisering for allmennleger og i utdanningsløpet (masterprogrammet) for jordmødre. Kompetansen må oppdateres og vedlikeholdes.

2.6 Organisering

Tilbud om ultralydundersøkelse i første og andre trimester bør samordnes. Det vil sikre en kontinuitet i ultralydtilbud og oppfølgingen av de gravide. Helsedirektoratet mener derfor at ultralydundersøkelsen i første trimester bør tilbys ved sykehusene som i dag utfører ultralydundersøkelsen i uke 17-19. RHFene har ansvar for å organisere tilbudet på en hensiktsmessig måte innenfor sin region. De fostermedisinske og medisinsk-genetiske fagmiljøene har et spesielt ansvar for å sørge for hensiktsmessig oppfølging av gravide med kjent risiko/funn, og bør også ha en sentral rolle når tilbudet etableres og utformes regionalt.

NIPT-undersøkelse bør knyttes opp til ultralydundersøkelsen i uke 11+0 -13+6, med bakgrunn i de faglige anbefalingene som er lagt fram i utredningen, se kapittel 4, og med tanke på ressursbruk.

Ultralydundersøkelsen som er anbefalt (Alternativ 3, se pkt. 2.3.3) vil reguleres som fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven kapittel 4. NIPT for å undersøke trisomi 13, 18 og 21 er fosterdiagnostikk. Dette innebærer at virksomhetene som skal rekvirere disse undersøkelsene må være godkjent i samsvar med bioteknologiloven § 7-1. Virksomhetene har også plikt til å rapportere om sine aktiviteter, jf. bioteknologiloven § 7-2. Helsedirektoratet godkjenner

³ Bev fra Helse- og omsorgsdepartementet datert 2. september 2020. jf. revidert tildelingsbrev til Hdir, RTB 2020.

virksomhetene, og har også ansvar for å innhente rapporter om aktivitetene § 7-2.

2.7 Anbefalinger om implementering

Tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester til alle gravide og tilbud om NIPT til gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk krever oppbygging av analyse- og utstyrskapasitet, tilstrekkelig personellressurser må på plass, kompetansehevingstiltak hos helsepersonell må etableres og gjennomføres. Godt kvalitetssikret informasjon må være tilgjengelig for de gravide.

Helsetjenesten må ha tilstrekkelig tid til å planlegge hvordan tilbudet skal organiseres.

Fagmiljøene som har bidratt i utredningen anslår at det kan være mulig å bygge opp kapasitet til å tilby ultralydundersøkelse uke 11+0-13+6 til flere grupper gravide i løpet av 2021, med et mål om at alle gravide kan få ultralydundersøkelsen fra 1.01.2022. Det forutsetter at nødvendige ressurser er tilgjengelig. Disse fagmiljøene anbefaler en innfasing av tilbudet i flere trinn, og likt i hele landet, i løpet av 2021. Det kan for eksempel gjøres ved at tilbudet først blir tilgjengelig for gravide som har rett til både tidlig ultralydundersøkelse og NIPT jf. Stortingets vedtak (gravide som er 35 år eller eldre ved termin ,etc.). Tilbudet vil deretter bli tilgjengelig for alle gravide når nødvendig kapasitet og kompetanse er på plass.

Helsedirektoratet støtter en gradvis innfasing av tilbudet, og ser at det er ønskelig å få tilbudet på plass fra 2022. Vi er usikre på om det er mulig å bygge opp nødvendig kapasitet og kompetanse på såpass kort tid. Direktoratet vil anbefale at det gjøres en ny vurdering av tidsaspektet når kompetansehevingstiltak, ressurs- og personellplanlegging, anskaffelsesprosesser mv. er forankret i RHFene. Gravide og primærhelsetjenesten bør ha tilgang til oppdatert informasjon om status for implementeringsprosessen, slik at gravides forventninger er realistiske og informasjonen de får fra helsetjenesten er korrekt.

Helsedirektoratet anbefaler en implementeringsmodell som legger til rette for kvalitetssikring og evaluering av tilbudet, med gode systemer som legger til rette for dette. Etablering av kvalitetssikrings- og evalueringssystemer vil kreve tid og ressurser, og mulig også endringer i regelverk. Direktoratet har ikke tatt stilling til hvordan slike systemer bør være, men mener det vil være en fordel om systemene også legger til rette for rapportering av utvalgte, oppsummerte data til Helsedirektoratet, jf. rapporteringsplikten etter bioteknologiloven § 7-2.

For å unngå at tilbudet tar ressurser fra andre pasientgrupper, mener Helsedirektoratet at det er nødvendig å sikre tilstrekkelig finansiering til etablering av tilbudet. Det er behov for midler som dekker etablerings- og implementeringskostnader både i kommunehelsetjenesten og spesialisthelsetjenesten, og til utdanningsinstitusjonene. Ressurser må ta høyde for utgifter til opplæring og utdanning, informasjon og veiledning, utstyr og infrastruktur mv. Både de regionale helseforetakene og kommunehelsetjenesten trenger forutsigbare rammer for å kunne planlegge for implementering av tilbudet.

2.8 Prioritering av helsetjenester - vurderinger knyttet til ultralydundersøkelse og NIPT

Prioriteringskriteriene nytte, alvorlighetsgrad og ressursbruk ligger til grunn for alle helsetjenester. Ultralyd i første trimester vil nå bli tilbudt en uselektert populasjon som i hovedsak er friske gravide med friske fostre. Tilbudet vil avdekke flere fostre med alvorlige utviklingsavvik tidlig i svangerskapet, og fostre med tilstander som krever spesiell oppfølging blir oppdaget tidligere. For mange av disse vil tiltaket innebære en helsegevinst. Alle gravide får mulighet til NIPT, og det vil føre til at flere fostre med trisomi 13, 18 eller 21 kan bli oppdaget.

Omfanget av ultralydundersøkelser og NIPT mv. vil øke betydelig og kreve mer ressurser til kompetansebygging, utstyr, lokaler samt helsepersonell til å utføre undersøkelsene. Risikoen ved manglende tilførsel av ressurser til dette tilbudet, er at det kan påvirke prioritering av helsetjenester til andre pasientgrupper. Innføring av nye helsetjenestetilbud vil kreve en helhetlig prioritering som i størst mulig grad ivaretar likeverdige tilbud til ulike pasientgrupper.

Tilbud om tidlig ultralyd og NIPT vil øke sannsynlighet for å oppdage alvorlige avvik/sykdom hos et foster tidlig i svangerskapet. Mulighet for å avdekke alvorlige tilstander hos fosteret tidlig kan ha stor betydning for den enkelte gravide/familien. Dersom bedre overvåking av svangerskapet og ev. inngrep/tiltak kan redusere sannsynligheten for varig skade av fosteret/barnet vil det også ha samfunnsøkonomiske gevinster.

Tilbudets kostnad har betydning for helsesektorens samlede ressursbruk. Helsesektoren bør prioritere pasienter som er syke eller har mistanke om sykdom, framfor friske gravide med lav risiko for avvik. Fagmiljøet og brukerrepresentanter i arbeidsgruppen og referansegruppen er bekymret for at knappe ressurser kan gjøre prioriteringen krevende.

Helsedirektoratet legger til grunn at helsetjenesten blir tilført de ressursene som er nødvendige for at andre pasientgrupper fortsatt får et tjenestetilbud av god kvalitet.

Det er bestemt at tilbudet til gravide skal utvides med en ultralydundersøkelse i første trimester, og at alle gravide skal få tilgang til NIPT. I arbeidet med utredningen har Helsedirektoratet vurdert ulike innretninger av tilbudet om tidlig ultralyd og NIPT. Uansett innretning vil tilbud om en ultralydundersøkelse i første trimester til alle gravide medføre økt ressursbruk. En undersøkelse som avdekker mange alvorlige tilstander vil gi større nytte enn en enkel undersøkelse. Samtidig må det tas med i betraktningen at undersøkelsen skal tilbys alle gravide, også gravide uten kjent risiko. En svært detaljert undersøkelse så tidlig i svangerskapet kan gi flere usikre funn som må følges opp med flere undersøkelser senere i svangerskapet for å avklare om det har betydning for fosteret eller ikke. Noen gravide som får påvist alvorlig misdannelse hos fosteret velger å fullføre svangerskapet. God informasjon om hva familien kan forvente, kan da bidra til å gjøre situasjonen lettere.

Private virksomheter kan tilby NIPT til gravide som ikke får denne undersøkelsen gjennom offentlig svangerskapsomsorg. Det er viktig å sikre at et privat tilbud har god kvalitet slik at de gravide som ønsker å betale for undersøkelsen, får et godt tilbud. I tillegg vil ressursbruken i det offentlige påvirkes av kvaliteten det private tilbudet. Det offentlige må følge opp de gravide med ultralydfunn

eller mulig trisomi 13, 18 eller 21 etter NIPT, og både testens kvalitet og informasjon og veiledning som den gravide har fått, vil påvirke oppfølgingen og ressursbruken i det offentlige.

2.9 NIPT og ultralydundersøkelse i første trimester og vedtatte prinsipper for screening⁴

Departementet skriver i oppdragsbrevet at "*..(.)Utredningen skal se dette opp mot vedtatte prinsipper for prioritering i helsetjenesten, prinsippene for innføring av screening..(.)..*"

Screening eller masseundersøkelse innebærer å undersøke en antatt frisk populasjon med en test eller en annen undersøkelsesmetode for å påvise et spesielt fenomen, tilstand, sykdom eller risiko for sykdom. Målet med screening er ikke å gi en endelig diagnose, men å fange opp de som kan ha behov for nærmere oppfølging eller undersøkelser.

Helsedirektoratet har ikke funnet det relevant å vurdere ultralydundersøkelsen i første trimester (uke 11+0 til 13+6) og NIPT opp mot hvert enkelt av screeningkriteriene som er anbefalt av WHO. Tilstandene som kan oppdages ved ultralyd er svært ulike, noen er svært sjeldne, noen krever spesiell oppfølging - som for eksempel felles morkake hos tvillinger, mens andre fører til at fosteret dør i løpet av svangerskapet.

WHO peker på en rekke forutsetninger som bør være oppfylt før man iverksetter screeningprogrammer. Helsedirektoratet har sett nærmere på de forutsetningene som er spesielt relevante i forbindelse med at alle gravide skal få tilbud om en ultralydundersøkelse i første trimester (uke 11+0-13+6 er anbefalt) og at det åpnes for at alle gravide kan få tilgang til NIPT.

WHO understreker at screening er en prosess som starter med en invitasjon og ender med en behandling for de som har behov for det ifølge screeningresultatet. I denne sammenhengen vil behandlingen bestå i videre undersøkelser og oppfølging av gravide med funn etter ultralydundersøkelse og /eller NIPT.

Invitasjonen i dette tilfellet er informasjon om tilbudet i forkant av og i løpet av konsultasjon tidlig i svangerskapet. Informasjonen skal gi gravide et godt grunnlag for å ta en beslutning om hva slags tilbud hun ønsker. Helsedirektoratet har i tidligere arbeid med screening foreslått at det bør stilles krav om at informasjon om screeningprogrammer er kunnskapsbasert og bidra til informerte valg. Dette prinsippet er vektlagt i utredningen, og vil være førende når informasjon om tilbudet skal utarbeides.

WHO legger også vekt på at screeningprogrammer bør monitoreres og evalueres for å sikre at det holder nødvendig kvalitet. Helsedirektoratet anbefaler at tilbudet skjer innenfor en ramme som sikrer evaluering og kvalitetssikring.

Screeningtester er som regel ikke diagnostiske, men de skal kunne skille ut personer som må undersøkes grundigere. Det er derfor en forutsetning at screeningtester kan skille godt mellom de som ikke har den aktuelle tilstanden som det undersøkes for og som ikke trenger videre

⁴ En del av teksten om screening bygger på Cochrane Norge, se <https://www.cochrane.no/nb/screening> og fra WHO: <https://www.who.int/cancer/prevention/diagnosis-screening/screening/en/>

oppfølging, og de som har tilstanden eller trenger videre oppfølging for å bekrefte eller avkrefte bestemte tilstander eller sykdommer.

Ingen screeningtester finner alle som trenger videre oppfølging. Testens sensitivitet sier noe om screeningtestens evne til å fange opp de personene som har en sykdom eller tilstand. Den sier noe om sannsynligheten for at de som faktisk har en sykdom eller tilstand, tester positivt («sanne positive»). Testens spesifisitet sier noe om screeningtestens evne til korrekt å utelukke sykdom hos personer som ikke har tilstanden eller sykdommen som det undersøkes for. Den sier noe om sannsynligheten for at de som faktisk ikke har den, tester negativt («sanne negative»). En god og pålitelig screeningtest har både høy sensitivitet og spesifisitet.

Hvis forutsetningen om høy sensitivitet og spesifisitet anvendes på ultralydundersøkelsen, kan følgende kriterier bidra til å sikre at undersøkelsen i størst mulig grad kan identifisere gruppen gravide som trenger videre undersøkelser blant den store gruppen gravide som har et normalt svangerskap:

- helsepersonell (lege/jordmor) som utfører undersøkelsen har gjennomgått et opplæringsløp som sikrer nødvendig kompetanse
- kompetansekravene er tydelig definert
- innholdet i undersøkelsen er standardisert
- undersøkelsen kan avdekke større, alvorlige anatomiske avvik som må følges opp videre, eller som tilsier at fosteret ikke er levedyktig

Anbefalingene i rapporten bygger på disse kriteriene.

Krav om høy sensitivitet og spesifisitet for NIPT-analysene kan i større grad måles etter "objektive" parametere, se kapittel 4. Følgende tilleggskriterier sikrer at NIPT-undersøkelsen har nødvendig sensitivitet og spesifisitet:

- blodprøven tas på et tidspunkt i svangerskapet der fraksjonen av føtalt cellefritt DNA er tilstrekkelig høyt til at det kan detekteres og samtidig gi minimal andel av falske positive, falske negative og inkonklusive svar
- avklaringer om hensiktsmessig oppfølging ved testpositivt svar etter NIPT forutsetter at resultatet ses i sammenheng med ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6. Derfor anbefales det at blodprøve til NIPT tas i sammenheng med ultralydundersøkelsen. Dette er nærmere beskrevet i kapittel 3 og 4.
- selv om hovedanbefalingen er at NIPT tas sammen med ultralydundersøkelsen, vil en del gravide trolig få utført undersøkelsen utenfor den offentlige svangerskapsomsorgen. For å sikre at NIPT-analysen også i slike tilfeller er mest mulig treffsikker, bør blodprøve til NIPT ikke tas før uke 10+0.
- laboratoriet som utfører analysen må ha erfaring med analyser av cellefritt DNA og kompetanse til å tolke resultater og formidle dette i en svarrapport til rekvirenten. Det er derfor anbefalt at laboratoriet har kompetanse i medisinsk genetikk/ laboratoriegenetikk.

3. Ultralydundersøkelse i første trimester

3.1 Tolkning av Stortingets vedtak

Flertallet i Stortinget har fattet følgende vedtak om ultralydundersøkelser i første trimester: «Stortinget ber regjeringen sørge for at 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.»

I Innstillingen til Stortinget⁵ uttaler flertallet i komiteen: (...)...*Tidlig ultralyd i svangerskapet er en metode fostermedisinere er avhengig av for å avdekke helsetilstander som krever behandling eller tett observasjon. Et eksempel på dette er risikosvangerskap med tvillinger som deler morkake. Flertallet mener det er paradoksalt at ultralyd som redder liv, må utføres privat. Manglende tilbud om tidlig ultralyd i svangerskapet skaper ulikhet i helse, da et flertall av gravide som kan betale selv eller bor i sentrale strøk, foretar dem, noe som ikke er en mulighet for alle i distriktet eller for dem med dårlig råd. Flertallet mener tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser i svangerskapet er nødvendig for å kunne yte helsehjelp til dem som trenger det, og at dette må innføres som et nasjonalt tilbud til alle gravide. Flertallet viser til at tidlig ultralyd gir en bedre datering av svangerskap. Videre kan man lettere oppdage tidlig alvorlig veksthemming, og man kan finne riktig tidspunkt for behandling av fosteret, som eksempelvis lungemodning. Flertallet vil understreke at lovendringen skal være teknologi- og metodenøytral for å ta høyde for at andre teknologier og metoder kan være mer treffsikre og mindre kostbare fram i tid.*

Helsedirektoratet oppfatter at flertallet i Stortinget her beskriver hva ultralydundersøkelsen som skal tilbys alle gravide i første trimester av svangerskapet som et minimum bør inneholde eller legge til rette for: Ultralydundersøkelsen bør kunne oppdage alvorlig sykdom eller skade hos fosteret. Den bør kunne oppdage helsetilstander som krever behandling eller tett observasjon, for eksempel tvillinger som deler morkake. Den forventes å gjøre det lettere å oppdage alvorlig veksthemming, gi bedre datering og finne riktig tidspunkt for eventuell behandling av fosteret, Direktoratet merker seg også at det skal tas høyde for utvikling av ny teknologi og metoder.

Helsedirektoratet legger til grunn at gravide skal ha et likeverdig tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester; med lik tilgang til og lik kvalitet i undersøkelsene uavhengig av hvor i landet den gravide bor.

Helsedirektoratet tolker tilleggsundersøkelser i Stortingets vedtak slik: Hvis ultralydundersøkelsen gir funn som kan være tegn på alvorlig sykdom eller skade hos fosteret, skal den gravide få tilbud om målrettede fosterdiagnostiske tilleggsundersøkelser som er egnet til å avklare funnet.

⁵ Innst. 296 L (2019-2020)

Tilleggsundersøkelser kan for eksempel være fostemedisinsk organrettet ultralydundersøkelse eller invasiv genetisk fosterdiagnostikk. Dette er i dag vanlig praksis ved oppfølging av funn b.la. etter ultralydundersøkelse i uke 17-19 og KUB.

3.2 Hva kan dokumenteres gjennom ultralydundersøkelse i første trimester

Ultralydundersøkelsen som er beskrevet i Stortingets vedtak inneholder en vurdering av vitalitet (at fosteret lever), pluralitet (antall fostre), svangerskapsdatering og chorionisitet (morkakestatus, for eksempel om tvillinger har felles morkake) og det bør være mulig å oppdage alvorlig sykdom eller strukturelle utviklingsavvik hos fosteret som er synlig i første trimester.

Måleparameteren «crown-rump-length» (CRL) kan benyttes fram til svangerskapsuke 13+6 for å datere svangerskapet. For at målet skal bli korrekt må fosteret ligge i en spesiell stilling. CRL-mål har derfor potensiale til å bli enten for kort eller for langt hvis en ikke er oppmerksom på kriteriene. Hodemålet, «biparietal diameter» (BPD)/HC (hodeomkrets) er enklere å få korrekt da dette er måling mellom to faste punkt på fosterets hode. Dette kan utføres fra uke 12+0.

Aldersbestemmelse av fosteret fra uke 12+0 kan bruke BPD/HC eller bruke BPD/HC for å kvalitetssikre CRL.

3.2.1 Strukturelle utviklingsavvik

Strukturelle utviklingsavvik påvises i ca. 3 % av alle graviditeter. Nyere studier viser at nesten 30 % kan oppdages i første trimester⁶. Dette er for øvrig de mest alvorlige utviklingsavvikene. Formålet med å avdekke utviklingsavvik er muligheten for den gravide/familien til å få informasjon. Ofte vil det være aktuelt å tilby genetisk undersøkelse av fosteret, for å gi så detaljert informasjon som mulig om forventet prognose samt eventuelt tilgjengelig behandling før og/eller etter fødsel. Ved alvorlige/dødelige tilstander vil informasjonen gi gravide/familien et nøytralt grunnlag for å bestemme om hun/de vil fortsette svangerskapet eller om det blir riktigst for dem å søke om svangerskapsavbrudd. Dette kan da skje flere uker tidligere enn om avviket blir oppdaget først rundt uke 18.

Mulighet for å oppdage sykdom/avvik hos fosteret avhenger av: gestasjonsalder, fosterets leie, den gravidens KMI (kroppsmasse indeks) og eventuell forekomst av uterine myomer hos den gravide, hvilket organsystem som er affisert, kvalitet på ultralydapparatet og erfaring/kompetanse hos den som utfører undersøkelsen. Bruk av protokoll/sjekkliste har vist å øke deteksjonsraten.^{7, 8}

Innholdet i den tidlige ultralydundersøkelsen må vurderes på bakgrunn av hvilke funn det er mulig å oppdage i første trimester. I det følgende presenteres ulike alternativer for innhold i ultralydundersøkelsen som skal tilbys alle gravide i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen.

⁶ Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R, Nicolaidis KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;54:468-476.

⁷ Edwards L, Hui L. First and second trimester screening for fetal structural anomalies. *Semin Fetal Neonatal Med* 2018;23:102-111.

⁸ Karim et al. Systematic review of first-trimester ultrasound screening for detection of fetal structural anomalies and factors that affect screening performance. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2017; Oct(4):429-441.

3.2.2 Når bør undersøkelsen gjennomføres

Mulighet for å oppdage avvik avhenger av fosterets gestasjonsalder. Det er betydelig økning i deteksjonsraten med økende gestasjonsalder.

På grunn av fosterets anatomiske utvikling er det faglig sett argumenter for at tidlig ultralyd gir bedre undersøkelsesforhold når det utføres i 12. og 13. svangerskapsuke. For en del gravide vil dette være for lenge å vente, noe som kan medføre at de ønsker en enklere ultralydundersøkelse tidligere enn uke 11+0, selv om mulighet for funn av betydning for videre oppfølging etc. er mer begrenset. For å motvirke dette og samtidig ha tilstrekkelige undersøkelsesforhold, har arbeidsgruppen anbefalt at tidlig ultralyd utføres fra uke 11+0 til uke 13+6. Det vil også legge bedre til rette for den praktiske gjennomføring av undersøkelsen i spesialisthelsetjenesten. Referansegruppen støtter dette.

Tabell 3.3.2-1 Hva er mulig å finne ved ultralydundersøkelse i første og andre trimester, med alvorlighetsgrad og mulige konsekvenser⁹

Organsystem:	Deteksjonsrate 1. trimester	Deteksjonsrate 2. trimester	Alvorlighetsgrad Mulig konsekvens
Hode/Sentralnervesystemet:			
Akrani	100%		Dødelig avvik
Alobar holoprocencephalon	100%		Dødelig avvik
Åpen spina bifida	60%	40%	De mest alvorlig oppdages tidlig
Leppe kjeve gane spalte	35%	65%	De som oppdages tidlig er oftest sammen med andre alvorlig avvik og det er økt risiko for kromosomavvik
Thorax/hjerte:			
Diafragma hernie	30%	60%	De alvorlig oppdages tidlig
Komplekse hjertefeil	60%	40%	De alvorlige oppdages tidlig

⁹ Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R, Nicolaidis KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;54:468-476.

Tabell 3.3.2-1 forts. Hva er mulig å finne i første og andre trimester med alvorlighetsgrad og mulige konsekvenser¹⁰

Organsystem:	Deteksjonsrate 1. trimester	Deteksjonsrate 2. trimester	Alvorlighetsgrad/Mulig konsekvens
Bukvegg:			
Omphalocele	100%		Økt risiko for kromosomfeil
Gastroschise	100%		
Ectopia cordis	100%		Dødelig avvik
Urinveier:			
Urinveis obstruksjon	70%	20%	Økt risiko for kromosomfeil, kan være dødelig
Bilateral nyreagenesi	15%	85%	Dødelig avvik
Ekstremiteter:			
Manglende arm/ben	75%	25%	
Komplekse anomalier:			
Føtalt akinesi syndrom	70%		Veldig dårlig prognose hvis det oppdages tidlig
Letale skjelett dysplasier	70%		Dødelig avvik
Body stalk anomalier	100%		Dødelig avvik

¹⁰ Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R, Nicolaides KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;54:468-476.

3.2.3 Særlig om KUB

I dag brukes KUB for å estimere risiko for kromosomavvik (trisomi 13, 18 og 21). Undersøkelsen består av en ultralydundersøkelse og analyse av en blodprøve fra kvinnen (dobbeltest som måler fri beta hCG og PAPP-A i den gravides blod), kombinert med kvinnens alder.

KUB omtales ikke i Stortingets vedtak. I vedtaket brukes betegnelsen «tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser». Denne formuleringen gir et tydeligere skille mellom ultralydundersøkelsen i første trimester, og undersøkelser som benyttes for å estimere risiko for kromosomavvik (trisomi 13, 18 og 21).

Det er flere metoder for risikoberegning. Det er stor forskjell i deteksjonsrate og antall falsk positive avhengig av valgt metode.

1. NIPT er den klart beste metoden for å vurdere risiko for trisomi hos fosteret. Se kapittel 4.
2. KUB: risikoberegning for trisomi på bakgrunn av den gravides alder, dobbelt-test (blodprøve) og måling av nakkeoppklaring. KUB gir lavere deteksjonsrate og høyere antall falske positive svar enn NIPT. Det er forskjellige muligheter for å kombinere parametere.
3. Risikoberegning på bakgrunn av alder alene gir deteksjonsrate på ca. 30 % for trisomi 21, avhengig av alderssammensetning i gruppen gravide.

Deteksjonsrate for KUB er avhengig av hvilke parametere som inngår i risikoberegningene. Deteksjonsraten for KUB vil i tillegg avhenge av når i svangerskapet nakkeoppklaring måles og tidspunkt for blodprøve til dobbelt-test i forhold til tidspunkt for ultralydundersøkelsen. Ultralydundersøkelse med måling av nakkeoppklaring i uke 11+0 gir bedre deteksjon enn uke 13, og jo tidligere det tas blodprøve til dobbelt-test, desto bedre deteksjonsrate. Dette gjelder spesielt for trisomi 21.

Fagmiljøene som har bidratt i utredningen viser til at NIPT er den beste metoden for risikoberegning for trisomi 13, 18 og 21, se kapittel 4 og vedlegg 10.3. De anbefaler at KUB utgår. Risikoberegningen bør heller ikke gjøres på bakgrunn av alder alene. Å videreføre bruk av dobbelt-test som en del av risikoberegningen gir dårligere deteksjonsrate for trisomi 13, 18 og 21 enn NIPT. Det vil også gi en logistisk utfordring med tanke på avklaring av om pasienten skal få en dobbelt-test eller ikke, og i så fall når. Analysen av dobbelt-testen er i dag sentralisert til ett sted i Norge og analysetiden er derfor lang.

3.3 Hva bør undersøkes og dokumenteres

Fagmiljøene som har bidratt i utredningen har skissert tre alternative ultralydundersøkelser og beskrevet dem ut fra følgende punkter:

- a) innhold i undersøkelsen og hva den kan gi av informasjon
ev. behov for "sjekklister" for å sikre lik kvalitet og likeverdig undersøkelse

- b) når i svangerskapet kan den tidligst utføres for å gi den aktuelle informasjonen og når anbefales den utført
- c) hva slags kompetanse kreves for å utføre en slik undersøkelse, hva må til for å bygge opp denne kompetansen, inkl. tidsramme
 - lege
 - jordmor
- d) estimert tid for undersøkelsen
- e) hvor mange undersøkelser kan jordmor/lege utføre hvert år
- f) omfang veiledning til den gravide - tidsbruk
- g) kort faglig vurdering av undersøkelsen

3.3.1 Alternativ 1 - enkel ultralydundersøkelse

Denne undersøkelsen gir svært begrenset informasjon om sykdom eller avvik hos fosteret.

- a) Bekrefte vitalitet, aldersbestemmelse av foster (fastsette gestasjonsalder), avklare antall fostre og morkakestatus/antall fostersekker (chorionisitet/amnionisitet):

Sjekkliste:

- Antall fostre, fastsette chorionisitet/amnionisitet ved flerlinger
- Hjerteraktivitet
- Biometri: CRL
- Undersøkelsen bør dokumenteres med bilder som lagres i journalsystemet

- b) Undersøkelsen er mulig å utføre fra uke 8, men gir mer informasjon utført senere. Anbefaler derfor undersøkelse mellom uke 10-12

c) Undersøkelsen kan utføres av ultralydjordmor eller gynekolog. Det trengs liten grad av ekstra opplæring for de som allerede innehar ultralydkompetanse. Opplæringen kan skje med korte kurs. Fetal Medical Foundation(FMF)-sertifisering¹¹ er ikke nødvendig da undersøkelsen ikke inneholder måling av nakkeoppklaring.

Det må utdannes flere jordmødre og gynekologer med ultralydkompetanse for å dekke behovet. Dette vil ta noe tid fordi det kreves opplæring og praktisk undervisning¹².

- d) Undersøkelsen vil ta ca. 20-30 minutter.

- e) En jordmor/gynekolog i full stilling kan utføre ca. 2000 undersøkelser per år. Estimater er usikkert.

- f) Den gravide bør få informasjon i forkant, både nettbasert og gjennom primærhelsetjenesten og i forbindelse med undersøkelsen.

¹¹ The Fetal Medicine Foundation. Certificates of competence: Nuchal translucency scan. Lastes ned fra: <https://fetalmedicine.org/fmf-certification/certificates-of-competence/nuchal-translucency-scan> (01.09.20).

¹² Se kapittel 6 om kompetanse og ressurser etc.

g) Dette alternativet krever mindre omfattende opplæring enn alternativ 2 og 3. Undersøkelsen kan utføres tidligere i svangerskapet enn de to andre alternativene, for eksempel fra uke 10, slik at den gravide kan få informasjon tidlig. Undersøkelsen gir imidlertid for lite informasjon om fosteret til å kunne avdekke alvorlig sykdom eller utviklingsavvik som det vil være viktig å få informasjon om tidlig i svangerskapet.

3.3.2 – Alternativ 2- avansert undersøkelse

Undersøkelsen utføres i uke 12-14 og inneholder en mer omfattende undersøkelse av fosterets anatomi enn alternativ 3.

a) Innholdet i denne undersøkelsen vil være å bekrefte vitalitet, aldersbestemmelse av fosteret (fastsette gestasjonsalder), avklare antall fostre og morkakestatus/antall fostersekker (chorionisitet/amnionisitet), undersøkelse av fosterets anatomi, inkludert måling av nakkeoppklaring.

Sjekkliste:

- Antall fostre, chorionisitets/amnionisitets¹³-bestemmelse hvis flerlinger
- Vitalitet
- Biometri: CRL, HC og/eller BPD, ev. FL
- Hodet: skalleben, midtlinje
- Ansikt: vurdere profil, neseben, lepper
- Nakke: Måle nakkeoppklaring (NT).
 - Alternativ 1: måling av nakkeoppklaring hvis kvinnen ønsker..
 - Alternativ 2: Beregne risiko for Tri 21 hvis kvinnen ønsker på bakgrunn av alder, NT og hjertefrekvens.
 - Grenseverdier for tilbud om NIPT og videre henvisning bør ev. fastsettes i retningslinjer¹⁴.
- Hjertet: beliggenhet og hjertefrekvens, hjertekammer
- Buk: magesekken beliggenhet, urinblære og nyrer, bukvegg intakt (vurderes ved navlesnorfeste)
- Columna: henviser ved mistanke om nevrålørdefekt eller kyfoskoliose.
- Ekstremiteter: antall, se tre segmenter i hver ekstremitet¹⁵.
- Navlesnor: antall blodårer, beskrive festet til morkaken hvis synlig
- Undersøkelsen bør dokumenteres med bilder som lagres i journalsystemet

b) Denne undersøkelsen kan utføres fra uke 11, men gir mer informasjon utført senere. Anbefaler undersøkelse mellom uke 12-14.

c) Undersøkelsen kan utføres av gynekolog eller ultralyddjormor og krever tilleggsutdanning i første trimester ultralyd for de som allerede innehar ultralydkompetanse. Avhengig av tidligere

¹³ Morkakestatus og antall fostersekker

¹⁴ Arbeidsgruppen har diskutert ulike alternativer, for eksempel at NIPT tilbys gravide under 35 år med risiko for Tri 21 på 1:50 – 1:300 og henvising til invasiv undersøkelse ved risiko over 1:50. Ev. NIPT ved NT over 3.0 mm og henvisning til invasiv prøve ved NT > 3.5 mm.

¹⁵ Overarm, underarm og hånd – lår, legg og fot.

kompetanse kan tilleggsutdanningen strekke seg over 1-2 uker etterfulgt av kvalitetsevaluering av praktisk utførelse. I tillegg kreves FMF-sertifisering for NT-måling.

Alle avdelinger som skal gjøre denne undersøkelsen bør utdanne lokale superbrukere som har det lokale ansvaret.

Kompetansen finnes ved de fostermedisinske sentrene i Norge i dag, men når tilbudet skal gis til alle gravide er det behov for å utdanne flere ultralydjordmødre og fostermedisinere.

d) Undersøkelsen vil ta ca. 45 minutter.

e) Jordmor/gynekolog kan utføre maksimalt 1800 slike undersøkelser per år i full stilling. Et arbeidsår har 230 arbeidsdager. Med 37,5 t arbeidsdag blir det 8 undersøkelser á 45 minutter per dag. Dette tallet er antakelig noe høyt, siden det innebærer å utføre 8 ultralydundersøkelser hver dag.

f) Den gravide bør få informasjon i forkant, både nettbasert og gjennom primærhelsetjenesten og i forbindelse med undersøkelsen.

g) Forskjellen på denne undersøkelsen og den fostermedisinske anbefalingen er måling av nakkeoppklaring og fremstilling av flere anatomiske strukturer. Mer detaljert undersøkelse krever høyere kompetanse.

3.3.3 Alternativ 3 – anbefalt undersøkelse

Undersøkelsen utføres i uke 11+0 -13+6, og kan gi informasjon om større alvorlige utviklingsavvik hos fosteret.

a) Innholdet i denne undersøkelsen vil være å bekrefte vitalitet, fastsette gestasjonsalder, avklare antall fostre og morkakestatus/ antall fostersekker (chorionisitet/amnionisitet), samt en oversikt over fosterets anatomi:

Ved undersøkelsen bør det brukes en sjekklister, som evalueres og oppdateres i tråd med faglig utvikling på området:

- Antall fostre, chorionisitets/amniositets¹⁶-bestemmelse hvis flerlinger
- Vitalitet
- Biometri: CRL, HC og/eller BPD, ev. FL
- Hodet: skalleben, midtlinje
- Hjertet: beliggenhet og hjertefrekvens
- Buk: magesekkens beliggenhet, urinblære (henvises ved sagittalsnitt over 7 mm), bukvegg intakt (vurderes ved navlesnors feste)
- Columna (rygggrad): henviser ved mistanke om nevrallrørsdefekt eller kyfoskoliose
- Vurdere ekstremiteter: antall
- Navlesnor: beskrive festet til morkaken hvis synlig
- Nakke: vurdere nakkeoppklaring
- Undersøkelsen bør dokumenteres med bilder som lagres i journalsystemet

¹⁶ avklare om tvillinger/ flerlinger deler morkake og om de deler fostersekk

Begrunnelse for denne sjekklisten er en vurdering av hvilke type utviklingsavvik det er viktig å få informasjon om tidlig i svangerskapet, og som det også er mulig å detektere i uke 11-13+6, se tabell 3.2.2-1.

b) Undersøkelsen kan utføres fra uke 11+0, men gir mer informasjon om anatomien hvis den blir utført fra uke 12+0 til 13+6.

c) Undersøkelsen kan utføres av gynekolog eller ultralydjordmor og krever tilleggsutdanning i første trimester ultralyd for de som allerede innehar ultralydkompetanse. Avhengig av tidligere kompetanse kan tilleggsutdanningen strekke seg over 1-2 uker etterfulgt av kvalitetsevaluering av praktisk utførelse. FMF-sertifisering er nødvendig slik at NT kan måles korrekt hvis den visuelt ser forstørret ut og dette vil da hindre unødvendige videre-henvisninger. Se punkt g) om nærmere retningslinjer, f.eks. at den gravide henvises fostermedisinsk senter hvis $NT > 3,5 \text{ mm}$ ¹⁷.

Alle avdelinger som skal gjøre denne undersøkelsen bør utdanne lokale superbrukere som har det lokale ansvaret.

Kompetansen finnes i dag ved de fostermedisinske sentrene, men som følge av at tilbudet nå skal gis til alle gravide, er det behov for opplæring av nye undersøkere gjennom den etablerte ultralydutdanningen for jordmødre og egnet opplæring for gynekologer.

d) Undersøkelsen vil ta ca. 45 minutter.

e) En jordmor/gynekolog i full stilling kan utføre maksimalt 1800 slike undersøkelser i året. Et arbeidsår har 230 arbeidsdager. Med 37,5 t arbeidsdag blir det 8 undersøkelser á 45 minutter per dag. Dette tallet er antakelig noe høyt siden det innebærer å utføre 8 ultralydundersøkelser hver dag.

f) Den gravide bør få informasjon i forkant, både nettbasert og gjennom primærhelsetjenesten og i forbindelse med undersøkelsen.

g) Dette er en faglig god undersøkelse som kan avdekke flere alvorlige avvik. Den inkluderer undersøkelse av de viktigste anatomiske strukturene som det er mulig å undersøke så tidlig i svangerskapet.

Nakkeoppklaring måles i utgangspunktet ikke, men vurderes. Ved mistanke om økt nakkeoppklaring måles NT. Hjertefeil hos foster er mulig å oppdage i første trimester, og ved mistanke skal den gravide henvises til fostermedisinsk avdeling. Siden undersøkelsen er utfordrende så tidlig i svangerskapet er et normalt firkammerbilde av hjertet ikke inkludert i denne modellen. Det må utarbeides retningslinjer for videre oppfølging ved funn, f.eks. tilbud om NIPT ved mistanke om økt nakkeoppklaring og henvisning til fostermedisinsk avdeling ved mistanke om hjertefeil.

¹⁷ Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R, Nicolaides KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;54:468-476.

Innholdet i undersøkelsen samsvarer med nåværende internasjonale anbefalinger (ISUOG)¹⁸.

3.3.4 Samlet vurdering

Helsedirektoratet og fagmiljøene som har deltatt i utredningsarbeidet anbefaler alternativ 3, som fra et faglig ståsted er det beste alternativet. Alternativ 3 beskriver en ultralydundersøkelse som utføres på et tidspunkt i svangerskapet og med et innhold som gjør det mulig å avdekke større alvorlige misdannelser hos fosteret, i tillegg til tilstander som krever spesiell oppfølging gjennom svangerskapet, som for eksempel tvillinger med felles morkake. Innhold i undersøkelsen er i samsvar med gjeldende internasjonale anbefalinger. Undersøkelsen krever kompetansehevingstiltak som anses å være realistisk å gjennomføre innen rimelig tid.

Alternativ 3 er også i overensstemmelse med føringene som ligger i Stortingets vedtak. Kombineres den med tilbud om NIPT, øker det deteksjonsraten av kromosomale/genetiske avvik.

Kompetansekravene til alternativ 1 – enkel undersøkelse - er mindre omfattende enn for det anbefalte alternativ 3. Direktoratet antar at de fleste ultralydjordmødre og gynekologer i dag har grunnleggende/tilstrekkelig kompetanse til å utføre den "enkle" undersøkelsen, og kompetansebygging hos nytt personell kan skje relativt raskt. Alternativ 1 gir svært begrenset informasjon om fosteret. Det er lite hensiktsmessig å bruke betydelige ressurser til å bygge opp et tilbud som verken er i tråd med internasjonale anbefalinger (se nedenfor) eller samsvarer med Stortingets vedtak.

På bakgrunn av dette anbefaler ikke Helsedirektoratet og fagmiljøet denne løsningen.

Kompetansekrav til den anbefalte modellen, alternativ 3, er noe mer omfattende, og krever kurs/utdanning og praktisk erfaring som det vil ta noe lenger tid å gjennomføre. Helsedirektoratet mener at den ekstra tiden knyttet til kompetansehevingstiltak ikke bør vektlegges ved valg av alternativ. Fagmiljøet som har deltatt i utredningsarbeidet mener det er realistisk at denne kompetansen kan bygges opp lokalt.

Den mest avanserte modellen (Alternativ 2), vil kreve omfattende kompetansebygging som vil være mer tidkrevende, kan gi behov for et mer sentralisert tilbud særlig i starten, og forbeholdes et begrenset antall ultralydjordmødre og gynekologer. Derfor anbefaler ikke Helsedirektoratet denne modellen.

Det er liten forskjell på ressursene som trengs for å bygge opp tilstrekkelig kapasitet til å etablere det anbefalte alternativ 3 (punkt 3.3.3) og alternativ 1 (3.3.1). Ressurser omfatter både personell, utstyr og lokaler. Behovet for økte ressurser er i hovedsak knyttet til den store økningen i antall undersøkelser, som er den samme for alle alternativene, og i mindre grad til forskjeller i alternativene. Helsedirektoratet mener at ressursene anvendes best ved å legge til rette for alternativ 3. Forskjell i samlede antatte kostnadene ved innføring av tilbudet etter alternativ 1 og eller 3 er begrenset.

¹⁸ Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, et al. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(1):102-13.

Det er liten forskjell mellom alternativ 1 og alternativ 3 når det gjelder oppbygging av kapasitet. Også en enkel ultralydundersøkelse vil kreve større kapasitet enn det som finnes på sykehusene i dag. Flere jordmødre og gynekologer må få ultralydkompetanse for å dekke behovet, og det vil være behov for nye ultralydapparater, tilgang på undersøkelsesrom etc. (se kapittel 6). Det er derfor liten forskjell også når det gjelder tidsramme for å få på plass tilbudet. For alle tre alternativene anbefaler arbeidsgruppen at det ikke gjøres Doppler ultralyd annet enn på klinisk indikasjon, i tråd med gjeldende anbefalinger fra ISUOG og EFSUMB¹⁹.

Det har vært diskutert om det skal stilles krav om at alle virksomhetene må tilby en undersøkelse som inneholder alle de anbefalte undersøkelsespunktene. Ulempen med å gjøre noen av undersøkelsespunktene valgfrie er at det senker kravet til ultralydkompetanse når første trimester ultralyd innføres. Dette vil mest sannsynlig på sikt føre til nasjonal ulikhet når det gjelder kvaliteten på undersøkelsen. Hvis opplæringen er «ufullstendig» ut fra Alternativ 3 vil det bli utfordrende å heve kvaliteten på landsbasis i etterkant. Dette taler for at det bør være enhetlige krav til tilbudet og innhold i undersøkelsen. Bruk av sjekklister bedrer deteksjonsraten.

Når den gravide kvinnen henvises til tidlig ultralyd med mulighet til NIPT vil hun i innkallingsbrevet få informasjon om undersøkelsen, dens muligheter og begrensninger. Ønsker kvinnen NIPT kreves det ekstra informasjon om hva denne undersøkelse kan avdekke og hvilken grad av informasjon hun ønsker. I tillegg får hun informasjon i forbindelse med undersøkelsen.

Innholdet i den anbefalte ultralydundersøkelsen er beskrevet ut fra nåværende situasjon og gjeldende internasjonale retningslinjer. Det er tatt hensyn til tidsbruk ved undersøkelsen, kompetansekrav og krav til utsyr. Det bør utarbeides faglige retningslinjer for undersøkelsen, som evalueres og oppdateres i samsvar med den faglige utviklingen på området.

3.3.5 Om datering av svangerskapet/terminfastsettelse

De fleste internasjonale retningslinjer anbefaler aldersbestemmelse og terminfastsettelse i første trimester, ISUOG guidelines blant andre sier f.eks. at "*Accurate dating is essential for appropriate follow-up of pregnancies and has been the primary indication for routine ultrasound in the first trimester*"^{20, 21}. Et flertall av medlemmene i arbeidsgruppen mener at dette også bør innføres i Norge. De viser bl.a. til anbefaling fra Norsk gynekologisk forening²² om at en datering som er gjort tidligere i svangerskapet ikke bør korrigeres på bakgrunn av senere målinger. Dette forutsetter at ultralydundersøkelsen er utført av kompetent personell, og at den er dokumentert.

Enkelte medlemmer vil imidlertid vente til dateringsmetoden i første trimester er validert.

Helsedirektoratet mener at endring av terminfastsettelse bør vurderes gjennom en egen prosess. En slik prosess bør omfatte validering av metoder for å fastsette termin i første trimester opp mot terminfastsettelse i uke 17-19. I mellomtiden gjøres terminfastsettelse i andre trimester.

¹⁹ www.efsumb.org

STATEMENT ON THE SAFE USE OF DOPPLER ULTRASOUND DURING SCANS AT 11–14 WEEKS (OR EARLIER IN PREGNANCY). Oppdatert 2019.

²⁰ ISUOG Practice Guidelines: ultrasound assessment of fetal biometry and growth 2019

²¹ <https://www.acog.org/clinical/clinical-guidance/committee-opinion/articles/2017/05/methods-for-estimating-the-due-date>

²² <https://www.legeforeningen.no/foreningsledd/fagmed/norsk-gynekologisk-forening/veiledere/veileder-i-fodselshjelp/ultralydundersokelser-i-den-alminnelige-svangerskapsomsorgen/>

3.4 Betydningen av samordning av ultralydundersøkelse i første trimester og NIPT

Det er mye som taler for at blodprøve til NIPT tas i forbindelse med ultralydundersøkelsen i første trimester, jf. punkt 3.4.3.:

- Hver 5.-8. graviditet går spontant til grunne, noe som er et argument mot å gjøre NIPT uten ultralydundersøkelse tidligere i svangerskapet.
- Før NIPT må kvinnene ta en enkel ultralyd undersøkelse for å fastsette gestasjonsalder (aldersbestemmelse), avklare antall fostre og se etter hjerteaktivitet. Hvis NIPT skulle tas før første trimester ultralyd ville det kreve en ekstra ultralydundersøkelse, i tillegg til første trimester ultralyd.
- I noen tilfeller der NIPT utføres for tidlig, vil resultatet være inkonklusivt/ikke avlesbart. Dette kan skyldes for lav andel (føtal fraksjon) av cellefritt foster-DNA i mors blod. Den føtale fraksjonen øker gjennom graviditeten, og ved inkonklusivt svar kan det være aktuelt med en ny blodprøve på et senere tidspunkt.
- Første trimester ultralyd gir et godt grunnlag for å veilede kvinnene om eventuelle funn slik at hun kan velge hvordan det skal følges opp og hvilken test hun ønsker (NIPT eller invasiv test).
- Ved første trimester ultralyd er det mulig å avdekke alvorlige utviklingsavvik hos fosteret hvor ultralydfunnene gir indikasjon for en invasiv undersøkelse med utvidete genetiske analyser. I slike tilfeller er ikke NIPT for trisomi 13, 18 og 21 en hensiktsmessig analyse.

Helsedirektoratet anbefaler derfor at NIPT gjøres i forbindelse med ultralydundersøkelsen som er beskrevet i pkt. 3.3.3. Dette støttes av fagmiljøene som har deltatt i utredningen.

Ultralydundersøkelse i første trimester og ev. rekvirering av NIPT bør utføres på lokalsykehus. For gravide med medisinsk indikasjon for fosterdiagnostikk kan tidspunktet/svangerskapsuke for fostermedisinsk ultralydundersøkelse (organrettet ultralyd) tilpasses den aktuelle problemstillingen. Det vil ofte være hensiktsmessig å gjøre en slik fostermedisinsk undersøkelse rundt uke 15-16, slik at disse gravide først får utført en første-trimester ultralydundersøkelse og eventuelt i tillegg en fostermedisinsk vurdering.

Der det er indikasjon for annen genetisk undersøkelse, vil de gravide få tilbud om genetisk veiledning og undersøkelse ved medisinsk-genetisk eller fostermedisinsk avdeling.

Der det er indikasjon for organrettet ultralydundersøkelse på bakgrunn av historikk eller funn vil den gravide få tilbud om dette ved fostermedisinsk senter. Undersøkelsen tilbys på et tidspunkt i graviditeten der undersøkelsen gir mulighet til å avdekke utviklingsavvik tidligst og best mulig.

3.4.1 Risikoberegning for kromosomale og genetiske avvik

Det er forskjellige metoder for risikoberegning av kromosomavvik. Det er stor forskjell i deteksjonsrate, og antall falsk positive er avhengig av valgt metode. Til nå har mange studier fokusert på beregning av risiko for trisomi 13, 18 og 21. Med økende kunnskap har man i større grad mulighet til å avdekke økt risiko for annen type genetisk avvik, se 4.7.

Formålet med risikoberegning for kromosomavvik er å avdekke om fosteret har økt risiko for trisomi og mulighet for videre målrettet diagnostikk som eventuelt avdekker strukturelle avvik. Ved funn av kromosomavvik får den gravide tilbud om ekstra oppfølging og multidisiplinær informasjon og veiledning om konsekvenser for graviditeten og prognose for det eventuelle fødte barn.

Trisomi 13 og 18 er trisomier med alvorlige strukturelle utviklingsavvik og stor risiko for intrauterin fosterdød samt neonatal mortalitet og morbiditet. Fostre med trisomi 21 har også stor risiko for strukturelle utviklingsavvik, spesielt hjertemisdannelser. Disse kan ofte avdekkes prenatal med målrettet hjerteundersøkelse av fosteret. Ved påvist trisomi 21 øker risikoen for intrauterin fosterdød og man vil kunne tilby en tettere oppfølging i graviditeten.

Risiko for annet genetisk avvik avdekkes ofte ut fra familie- og sykehistorie, der den gravide er disponert for en kjent genetisk sykdom/tilstand. I andre tilfeller hvis ultralydundersøkelsen viser strukturelle utviklingsavvik eller markører for genetisk avvik, eksempelvis nakkeoppklaring over en viss størrelse eller opphopning av væske i form av cystisk hygrom.

En konsekvens av at det innføres første trimester ultralyd er at tilstander som krever spesiell oppfølging gjennom svangerskapet kan avdekkes tidlig. Ultralydundersøkelsen kan også avdekke en del alvorlige utviklingsavvik som bør følges opp med nærmere undersøkelser. Dermed kan den gravide/paret få svar tidlig og informasjon om videre alternativer for oppfølging. For noen vil det beste alternativet være å avbryte svangerskapet. Tidlig avklaring innebærer at et eventuelt avbrudd vil kunne utføres tidlig i graviditeten.

3.4.2 Behov for endring av indikasjoner for fosterdiagnostikk

Stortingets vedtak om at alle gravide skal få tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester gjør det nødvendig å vurdere hvilke indikasjoner som skal gjelde for de ulike undersøkelsene. I innstillingen uttaler flertallet at *"øvrige vilkår i dagens retningslinjer for å få innvilget fosterdiagnostikk skal fortsatt ligge fast, som eksempelvis medisinsbruk, økt risiko for å få barn med alvorlig sykdom og at man tidligere har fått et barn med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik."*

De gjeldende indikasjonene for fosterdiagnostikk ble utarbeidet for en situasjon der det var nødvendig å skille mellom ultralydundersøkelser på medisinsk indikasjon/ultralydundersøkelser i svangerskapsomsorgen og fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse. Når alle gravide får tilbud om første trimester ultralydundersøkelse, og spesielt hvis den blir utført som anbefalt i punkt 3.4.3, får alle tilgang til en undersøkelse som tidligere var forbeholdt en risikopopulasjon. Dette medfører at indikasjonene for fosterdiagnostikk også bør endres, slik at de omfatter gravide som har behov for andre fosterdiagnostiske undersøkelser.

Fagmiljøene opplyser at når det innføres tilbud om første trimester ultralyd er det ikke grunnlag for egen fostermedisinsk vurdering på indikasjon legemiddelbruk. Det vil heller ikke være behov for en

indikasjon for spesielle tilfeller der kvinnen/paret er i en vanskelig livssituasjon og ikke vil klare den ekstra belastningen et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre²³.

Indikasjon for fostermedisinsk og genetisk vurdering kan etter innføring av de nye tilbudene f.eks. gjelde:

1. kvinnen selv eller partneren tidligere har fått et barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik
2. kvinnen selv eller partneren har økt risiko for å få et barn med alvorlig sykdom og tilstanden kan påvises (eksempler er en del arvelige sykdommer)
3. en ultralydundersøkelse som indikerer økt risiko for alvorlig sykdom, strukturelle/kromosom/genetiske avvik

For NIPT følger indikasjonene for undersøkelsen i dag av departementets vedtak om godkjenning av metoden. Når NIPT blir tillatt å utføre i Norge for alle gravide, må godkjenningsvedtaket endres. For den offentlige helsetjenesten vil indikasjonene for fosterdiagnostikk avgjøre hvilke kvinner som skal få tilbud om NIPT gjennom offentlig svangerskapsomsorg, og hvilke kvinner som selv må betale for testen. Det følger av stortingsvedtakene at gravide over 35 år skal få tilbud om testen, for kvinner under 35 vil indikasjonene avgjøre om de får tilbud om testen eller ikke. Det er derfor behov for klare retningslinjer slik at både helsetjenesten og de gravide vet hvem som får tilbud om NIPT av det offentlige.

I vedlegg 10.4.1 er tatt inn innspill fra det fostermedisinske fagmiljøet. Der fremkommer deres synspunkter på avgrensningen av tilbudet som følger av Stortingets vedtak

²³ Helsedirektoratet har fått i oppdrag å gjennomgå vilkårene og retningslinjene for PGD og fosterdiagnostikk i tråd med Stortingets vedtak av 26. mai 2020 om en gjennomgang av *gjennomgang av vilkår og retningslinjer for preimplantasjonsdiagnostikk og fosterdiagnostikk, slik at disse kan ses i sammenheng og gi et helhetlig og sammenhengende tilbud for kvinner og familier som har særlig risiko for alvorlig sykdom eller skade hos fosteret.*

Direktoratet er bedt om å utrede og foreslå eventuelle lovendringer som følge av gjennomgangen. Frist for levering av oppdraget er 1. oktober 2021.

4. Tilbud om NIPT

4.1 Regelverk for bruk av NIPT

Ifølge Helse- og omsorgsdepartementets godkjenningsvedtak av 6. mars 2020 om bruk av NIPT for trisomi 13, 18 og 21, kan NIPT tilbys gravide hvis:

1. KUB viser økt sannsynlighet for at fosteret har trisomi 13, 18 eller 21 (veiledende sannsynlighet eller risiko på 1:250 eller høyere) eller
2. den gravide har indikasjon for morkakeprøve eller fostervannsprøve pga. risiko for trisomi 13, 18 eller 21 og det ikke er hensiktsmessig å gjøre KUB-test først.

KUB er et tilbud til kvinner som har indikasjon for fosterdiagnostikk, og utføres ved virksomheter som har godkjenning for fosterdiagnostikk, som i dag er de fem universitetssykehusene med fostemedisinsk avdeling.

Stortingets vedtak fra 26. mai 2020 innebærer at NIPT skal være "*tillatt å utføre i Norge for alle gravide kvinner*". Stortingets vedtak medfører at godkjenningsvedtaket om bruk av NIPT for trisomi 13, 18 og 21 må endres.

Helsedirektoratet legger til grunn at gjeldende praksis for å godkjenne indikasjoner for bruk av NIPT skal videreføres. Dette innebærer at ev. bruk av NIPT for andre formål enn trisomi 13, 18 og 21 – for eksempel å undersøke om fosteret har større kromosomavvik e.l. - må godkjennes av departementet etter bioteknologiloven § 4-2.

NIPT kan bare utføres eller rekvireres av virksomheter som er spesielt godkjent av departementet for det aktuelle formålet, og det skal fremgå av godkjenningsvedtaket hvilke former for medisinsk bioteknologi virksomheten har tillatelse til å utføre eller rekvirere, jf. bioteknologiloven § 7-1. Det kan knyttes vilkår til godkjenningen.

Den som tar blodprøven og sender den til et laboratorium for analyse, vil være rekvirent og må være godkjent som virksomhet etter bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2, for å rekvirere NIPT i tråd med formål som undersøkelsen er godkjent for. Direktoratet legger til grunn at virksomheter som er godkjent for å rekvirere NIPT ikke trenger egen godkjenning for å utføre selve analysen. Vi legger videre til grunn at laboratorier som utfører analyse etter avtale med en godkjent rekvirent, ikke trenger egen godkjenning for å utføre analysen.

Etter bioteknologiloven § 7-1 kan det stilles vilkår for godkjenning av en virksomhet. Aktuelle vilkår kan være at rekvirent bruker en test eller har avtale med et laboratorium som tilbyr en test som oppfyller kvalitetskrav som stilles til testen (sensitivitet, spesifisitet, svartid, håndtering av data mv). Det kan for eksempel også stilles krav om at laboratoriet må være akkreditert/sertifisert.

Forarbeidene fra 2002 legger til grunn at en generell godkjenningsbestemmelse for virksomheter er et virkemiddel for styring og kontroll. Etter departementets syn var det blant annet faglige ressurser, rettferdig fordeling og samfunnsmessige hensyn som bør vektlegges i forhold til hvilke virksomheter som skal få tillatelse til å utføre aktiviteter som omfattes av loven.

I komité-innstillingen (Innst.S 296L 2019-2020) skriver flertallet om godkjenning av private virksomheter som skal tilby NIPT:

"Flertallet viser til at Helsedirektoratet i sin vurdering av om en virksomhet skal godkjennes, må legge vekt på om virksomheten har nødvendig kompetanse til å veilede og ivareta den gravide. Virksomheten må ha kompetanse på ultralydundersøkelse, siden NIPT ikke gir mening hvis det ikke er undersøkt hvor mange fostre det er, og at det er liv. Virksomheten skal gi tilbakemelding til kvinnen om resultatet, og hun skal også ha god oppfølging og veiledning hvis resultatet setter henne i en vanskelig situasjon.

Flertallet mener at aktører som ønsker å tilby NIPT, kan godkjennes etter § 7-1 så lenge de oppfyller vilkårene i bioteknologiloven §§ 4-3 (skriftlig samtykke) og 4-4 (informasjon og genetisk veiledning), og at dette blir lagt til grunn for ny praksis umiddelbart etter at loven er sanksjonert i statsråd."

Helsedirektoratet legger til grunn at:

- Virksomheter som skal godkjennes for å rekvirere NIPT må ha kompetanse til å utføre nødvendig ultralydundersøkelse for å bekrefte at fosteret lever og aldersbestemme fosteret. Dette omtales nærmere i rapporten.
- Det kan knyttes vilkår til virksomhetsgodkjenning for virksomheter som rekvirerer NIPT. Det kan for eksempel stilles krav om nødvendig kompetanse til å veilede og ivareta den gravide, gjennomføre nødvendig ultralydundersøkelse, og følge opp kvinnen i etterkant. Aktuelle krav omtales i rapporten.
- Virksomheter som skal rekvirere NIPT, må enten ha en avtale med et laboratorium som kan utføre selve analysen, ev. selv ha etablert analysen. For å sikre at kvinnene får et forsvarlig tilbud kan det også stilles som vilkår at testen som brukes oppfyller spesifikke kvalitetskrav, som omtales i denne rapporten.

Stortinget har vedtatt at NIPT skal være *tilgjengelig* for alle gravide, altså, en uselektert gruppe. Når NIPT for trisomi 13, 18 og 21 brukes på denne måten, kalles undersøkelsen ofte NIPS, der S står for "screening" (selv om undersøkelsen strengt tatt ikke oppfyller screeningkriteriene). I dette dokumentet brukes NIPT, siden det er dette begrepet som er brukt i innstillingen og øvrige dokumenter som det refereres til her, og fordi NIPT også brukes målrettet for å undersøke trisomi 13, 18 og 21 på indikasjon (for eksempel ved funn på ultralydundersøkelse).

4.2 Tolking av Stortingets vedtak om bruk av NIPT

Flertallet i Stortinget har fattet følgende vedtak:

Stortinget ber regjeringen sørge for at aldersgrensen for å få tilbud om fosterdiagnostikk senkes fra

kvinner som er >38 år ved termin, til kvinner som er >35 år ved termin.

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.

Stortinget ber regjeringen sørge for at Non-invasiv prenatal test (NIPT) blir tillatt å utføre i Norge for alle gravide kvinner.

4.2.1 Hva skal NIPT undersøke for?

I innstillingen til Stortinget ²⁴ uttaler flertallet i komiteen ".(..)..Flertallet viser til at grensen for når et svangerskap er et risikosvangerskap, har vært definert til å gjelde fra kvinnen er 38 år, til tross for at de faglige rådene tilsier at denne grensen bør settes ned. Flertallet viser til at risikoen for trisomier øker markant fra midten av 30-årene, og mener at aldersgrensen for å få tilbud om fosterdiagnostikk skal senkes fra kvinner som er >38 år ved termin til kvinner som er >35 år ved termin...(..).

Helsedirektoratet legger til grunn at Stortinget her har sett hen til det tilbudet om NIPT som per. 26. mai 2020 gjaldt for gravide som er 38 år ved termin og for gravide med annen indikasjon for fosterdiagnostikk, jf. departementets vedtak fra 6. mars 2020²⁵:...Godkjenningen innebærer at NIPT kan benyttes uten forutgående KUB hvis den gravide har indikasjon for morkakeprøve eller fostervannsprøve pga av risiko for trisomi og det ikke er hensiktsmessig å gjøre KUB-test først. Krav om forutgående KUB-test vil fortsatt gjelde for kvinner som ikke har annen økt risiko enn den som følger av alder og som får KUB-test innen utgangen av uke 14 (13+6)....

Godkjenningsvedtaket gjelder bruk av NIPT for å undersøke om fosteret kan ha trisomi 13, 18 og 21. Helsedirektoratet legger derfor til grunn at Stortinget har ment at NIPT for trisomi 13, 18 og 21 skal være tillatt for alle gravide, og uten foregående KUB-test. Helsedirektoratet legger videre til grunn at Stortinget heller ikke utelukker at NIPT som tilbys alle gravide senere kan utvides til å omfatte andre kromosomavvik. Dette må utredes nærmere og eventuelt metodevurderes, og er ikke tema for denne utredningen. Utvidelse av NIPT til å omfatte flere kromosomavvik vil kreve nytt vedtak etter bioteknologiloven § 4-2.

4.2.2 Offentlig og privat tilbud om NIPT

Helsedirektoratet oppfatter at Stortingsflertallet gjennom vedtakene som er sitert over, gir flere føringer for tilbudet om NIPT:

- Tilbud om NIPT gjennom offentlig svangerskapsomsorg: Gjelder gravide som er 35 år eller eldre ved termin og gravide med annen indikasjon for fosterdiagnostikk, se nedenfor.*
- Mulighet for NIPT mot egenbetaling: Gjelder gravide som er yngre enn 35 år ved termin og som ikke har indikasjon for fosterdiagnostikk. Disse kvinnene får ikke rett til et tilbud om NIPT gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen. Det betyr at denne gruppen gravide*

²⁴ Innst 296 L (2019-2020)

²⁵https://www.regjeringen.no/no/dokument/dep/hod/anbud-konsesjoner-og-brev/brev/utvalgte_brev/2020/endring-av-vilkar-for-bruk-av-non-invasive-prenatal-testing-nipt-for-pavisning-av-trisomi-13-18-og-21/id2692831/

må betale for undersøkelsen .

- Siden NIPT anses som fosterdiagnostikk, må alle virksomheter som skal tilby/rekvirere NIPT ha godkjenning etter bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-3.

Slik Helsedirektoratet forstår det, har ikke Stortinget utelukket at gravide uten indikasjon for fosterdiagnostikk kan få NIPT i regi av den offentlige helsetjenesten, men undersøkelsen vil i så fall ikke inngå i tilbudet om offentlig svangerskapsomsorg uten egenandeler.

I innstillingen til Stortinget uttaler flertallet i komiteen..(..). *Flertallet ønsker at private aktører skal kunne godkjennes for å rekvirere/tilby NIPT mot egenbetaling i Norge, i likhet med offentlige aktører, må følge vilkårene for samtykke, informasjon og genetisk veiledning som angitt i §§ 4-3 og 4-4.*

Dette innebærer at også *private aktører skal kunne tilby/rekvirere NIPT*. Private virksomheter som oppfyller vilkår og kompetansekrav mv. skal kunne godkjennes for å rekvirere eller tilby fosterdiagnostikk med NIPT.

Stortingets vedtak opphever gjeldende aldersindikasjon for å få tilbud om fosterdiagnostikk (gravide som er 38 år eller eldre ved termin). I innstillingen til Stortinget²⁶ gjør flertallet i komiteen det også klart at øvrige indikasjoner for tilbud om fosterdiagnostikk ikke skal endres: *"Flertallet vil understreke at lovendringene skal føre til en utvidelse av hvem som har krav på fosterdiagnostikk. Øvrige vilkår i dagens retningslinjer for å få innvilget fosterdiagnostikk skal fortsatt ligge fast, som eksempelvis medisinbruk, økt risiko for å få barn med alvorlig sykdom og at man tidligere har fått et barn med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik"*.

De andre gjeldende indikasjonene for fosterdiagnostikk er ikke endret ved Stortingets vedtak²⁷;

- 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 (eksempler er en del arvelige sykdommer)
- en ultralydundersøkelse har påvist tegn til utviklingsavvik hos fosteret
- kvinnen bruker medisiner som kan forårsake 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.

Fagmiljøet har pekt på at indikasjonene som er beskrevet i de to siste kulepunktene (medikamentbruk og livssituasjon) ikke lenger vil være relevante når alle gravide får tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester. Dette er det redegjort for i pkt. 3.4.2.

Angst og uro for at svangerskapet ikke utvikler seg normalt er ikke indikasjon for tilbud om fosterdiagnostikk etter dagens ordning, men det kan være indikasjon for å utføre en ultralydundersøkelse i løpet av svangerskapet (ikke bare i første trimester). Helsedirektoratet

²⁶ Innst 296 L (2019-2020)

²⁷ Jf. forarbeidene til bioteknologiloven som ble vedtatt i 2003, Ot. Prp. Nr 64 (2002-2003).

legger til grunn at angst og uro ikke vil være en indikasjon for å få tilbud om NIPT gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen.

4.3 NIPT – ulike metoder²⁸

NIPT analyser for trisomi 13, 18 og 21 er basert på analyse av cellefritt foster-DNA(cffDNA) i den gravide kvinnens blodbane. Ulike metoder er basert på ulike teknologier og har ulike testegenskaper.

4.3.1 Historikk

Allerede i 1893 fant en tysk patolog foster-celler i indre organer hos kvinner med svangerskapsforgiftning (eklampsi)²⁹. De foster-cellerne hadde opprinnelse fra morkaken (placenta)³⁰. Grunnlaget for ikke-invasiv prenatal testing ble lagt i 1969 med oppdagelsen av intakte foster-celler i mors blod³¹. Ved lysmikroskopisk kromosomanalyse av gravide kvinners blod ble det påvist celler som inneholdt Y-kromosomer. Dette ledet til teorien om at kromosomfeil kan påvises i hele celler i maternelt blod³². Nesten 30 år etter denne oppdagelsen ble DNA-sekvenser fra Y-kromosomet amplifisert fra cffDNA³³. Så snart det ble mulig å gjøre storskalasekvensering («next-generation sequencing», NGS), hvor mange hundre tusen korte DNA-sekvenser kunne avleses samtidig, kunne analyse av cellefritt DNA benyttes under graviditet.

De første studiene ble gjort ved å analysere 5 millioner DNA-sekvenser i cffDNA per pasient for å estimere overtallige og undertallige kromosomer fra fostre med et unormalt kromosomantall (aneuploide)³⁴. I 2011 ble en av de første studier av 1500 kvinner fra høyrisiko graviditeter publisert, med en deteksjonsrate for trisomi 21 på 98,6% og 0,2 % falsk positive³⁵. Siden den tid har utviklingen gått raskt og det er nå mulig å påvise andre trisomier, kopitallsvarianter (CNVer) og noen enkeltgen-sykdommer³⁶.

²⁸ Teksten i kapittel 4.3.1 t.o.m. 4.3.8. bygger på fagnotat fra Anne Blomhoff, Mona Nystad, Ragnhild Glad og Øyvind Braaten.

²⁹ Schmorl G 1893. Pathologisch-anatomische Untersuchungen über Puerperal-Eklampsie. Verlag FCW Vogel, Leipzig.

³⁰ Lapaire O, Holzgreve W, Oosterwijk JC, Brinkhaus R, Bianchi DW 2007. Georg Schmorl on trophoblasts in the maternal circulation. *Placenta* 28(1):1–5.

³¹ Walknowska J, Conte FA, Grumbach MM 1969. Practical and theoretical implications of fetal-maternal lymphocyte transfer. *Lancet* 1(7606):1119–1122.

³² Walknowska J, Conte FA, Grumbach MM 1969. Practical and theoretical implications of fetal-maternal lymphocyte transfer. *Lancet* 1(7606):1119–1122.

³³ Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, Wainscoat JS 1997. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *Lancet* 350(9076):485–487.

³⁴ Fan C *et al* 2008. Noninvasive diagnosis of fetal aneuploidy by shotgun sequencing DNA from maternal blood. *Proc Natl Acad Sci* 105(42):16266–1627.

³⁵ Palomaki GE, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, Haddow JE, Neveux LM, Ehrich M, van den Boom D, Bombard AT, Deciu C, Grody WW, Nelson SF, Canick JA 2011. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: an international clinical validation study. *Genet Med*. 13(11):913–920. <https://doi.org/10.1097/gim.0b013e3182368a0e>

³⁶ Guseh 2020. Noninvasive prenatal testing: from aneuploidy to single genes. *Human Genetics* 139:1141–1148.

4.3.2 NIPT testegenskaper

Cellefritt DNA i mors blod er en blanding av mors DNA og fosterets DNA. Hos gravide kvinner vil ca. 10 % av arvestoffet i blodet til mor være cffDNA i uke 10 av svangerskapet. Den føtale fraksjonen er andelen av cffDNA av den totale mengden cffDNA i mors blod. CffDNA kan oppdages allerede i uke 5 og øker i løpet av graviditeten³⁷. CffDNA stammer fra morkaken og omfatter fosterets genom (hele fosterets arvestoff), og forsvinner fra mors blod kort tid etter forløsning³⁸. Ved en blodprøve av mor kan ulike genetiske egenskaper hos fosteret avdekkes.

Det er mange kommersielle selskaper som tilbyr ikke (non)-invasiv prenatal test (NIPT) for trisomi 13, 18 og 21. Selskapene bruker ulike teknologi og testene har ulike testegenskaper. En føtal fraksjon på 4 % er nødvendig for de fleste analysene³⁹. Alle analyser gir svar på sannsynligheten for hver av de tre trisomiene. Selv med høy diagnostisk nøyaktighet er NIPT for trisomi 13, 18 og 21 ingen diagnostisk test, men vil identifisere gravide i en høyrisikogruppe som trenger videre utredning ved hjelp av invasive undersøkelser som morkakeprøve eller fostervannsprøve.

En tests egenskaper kan blant annet beskrives av testens sensitivitet (deteksjonsraten), spesifisitet, prediktive verdier og inkonklusive/ikke avlesbare analyser. Dette vil kunne si noe om de forskjellige testers nøyaktighet. Deteksjonsrate er andel av de screenede som tester sann positiv.

Sensitivitet og spesifisitet er tekniske egenskaper ved en test som sier noe om hvor nøyaktige testene er. De er viktige mål for hvor god en test er. Sensitiviteten sier noe om hvor god en test er til å fange opp de som er syke (sant positive). Spesifisiteten sier noe om i hvilken grad man gir riktige negative svar for de som ikke har sykdommen. Spesifisiteten sier også noe om positive feilsvar, siden $1 - \text{spesifisiteten} = \text{falsk positiv raten}$. Lav spesifisitet gir mange falsk positive. Det man ofte er interessert i, er hvor sannsynlig det er at man har den tilstanden eller sykdommen man tester for, hvis testen er positiv (positiv prediktiv verdi).

Dette er også avhengig av a-priori-sannsynligheten, dvs hvor sannsynlig det er at man har tilstanden eller sykdommen, før man begynner å teste. Hvis det er veldig usannsynlig at man har tilstanden, vil en høyere andel av de positive testene være falsk positive. Det blir ikke flere falsk positive, men det blir mer sannsynlig at en positiv test er falsk positiv enn sant positiv (siden det er like mange falsk positive, men færre sant positive, da det ikke er mange syke). Antall falsk positive avhenger av spesifisiteten. Den diagnostiske treffsikkerheten vil variere i ulike grupper av gravide og for de ulike trisomiene. Hvis det i utgangspunktet er usannsynlig at fosteret har en av de tre trisomiene som det testes for, blir utsagnskraften til testen dårligere.

Inkonklusive resultater (et resultat uten et konkret svar på høy eller lav sannsynlighet for trisomi) eller ikke avlesbare resultater vil forekomme og antallet varierer mellom ulike analysemetoder.

³⁷ Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, Wainscoat JS 1997. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *Lancet* 350(9076):485–487.

³⁸ Lo YM, Zhang J, Leung TN, Lau TK, Chang AM, Hjelm NM 1999. Rapid clearance of fetal DNA from maternal plasma. *Am J Hum Genet* 64(1):218-22.

³⁹ Canick JA, Palomaki GE, Kloza EM et al. The impact of maternal plasma DNA fetal fraction on next generation sequencing tests for common fetal aneuploidies. *Prenat Diagn* 2013; 33:667-74

4.3.3 Falsk positive- og falsk negative testresultater ved NIPT.

NIPT for trisomi 13, 18 og 21 er en svært nøyaktig test med få falsk positive og falsk negative prøveresultater⁴⁰. Biologiske årsaker til falsk positive testresultater ved cffDNA-analyser er blant annet begrenset morkakemosaikk (CPM-«confined placental mosaicism»), reell mosaikk hos fosteret, død tvilling in utero, maternelle insidente funn (funn som ikke har med den aktuelle problemstillingen å gjøre, som at mor selv har en kromosomal tilstand), ulike krefttilstander hos mor (cellefritt tumor DNA kan være tilstede i mors blodbane og vanskeliggjøre tolkningen av cffDNA), beinmargstransplantasjon og medisinsk behandling hos mor som påvirker kvaliteten av cffDNA. Årsaker til falsk negative resultater kan være lav føtal fraksjon (grunnet overvekt hos mor, flerlinge-svangerskap, noen aneuploidier (som triploidi) hos fosteret) og morkakemosaikk.⁴¹

4.3.4 Inkonklusive/ikke avlesbare resultater

Det er flere årsaker til inkonklusive/ikke avlesbare resultater. Laboratorietekniske årsaker som feil i prøvetakning, for lite blod, for lang transporttid eller feil i selve utførelsen av analysen fører til uleselige resultater. Biologiske årsaker, som for lav føtal fraksjon og morkake (placenta) mosaikk, vil føre til inkonklusive resultater. Lav føtal fraksjon kan skyldes overvekt og noen medisinske tilstander hos mor, liten størrelse på morkaken ved visse aneuploidier og for kort kommet svangerskap⁴². Ved placenta mosaikk er det kun noen celler i morkaken som inneholder trisomi, vil dette kunne gjøre det vanskelig å tolke analysene.

Mange av aktørene som tilbyr NIPT informerer ikke om andel av inkonklusive/ikke avlesbare prøveresultater. En bør fortrinnsvis velge en analyseplattform som oppgir feilraten⁴³ og i tillegg oppgir den føtale fraksjonen i sin svarrapport⁴⁴.

4.3.5 NIPT-analysemetoder

Ulike NIPT analysemetoder er brukt av forskjellige aktører på markedet og baserer seg på både ulike sekvenseringsteknikker av cffDNA og ulike bioinformatiske og statistiske metoder. Både målrettede kvantitative PCR-analyser og genombaserte analysemetoder blir benyttet til å påvise trisomi 13, 18 og 21 i cffDNA. Genombasert NIPT (gNIPT) teller antall DNA-kopier av kromosomene av interesse som er til stede i sirkulerende celle-fritt DNA hos en gravid kvinne relativ til et referansesett av kromosomer og kan påvise et lite overskudd av føtalt genomisk

⁴⁰ Gil MM, Accurti V, Santacruz B, Plana MN, Nicolaidis KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017 Sep;50(3):302-314).

⁴¹ Bianchi DW and Chiu RWK 2018. Sequencing of Circulating Cell-free DNA during Pregnancy. *The New England Journal of Medicine* 379;5

⁴² Guseh SH *Human Genetics* (2020) 139, Gil 2017.

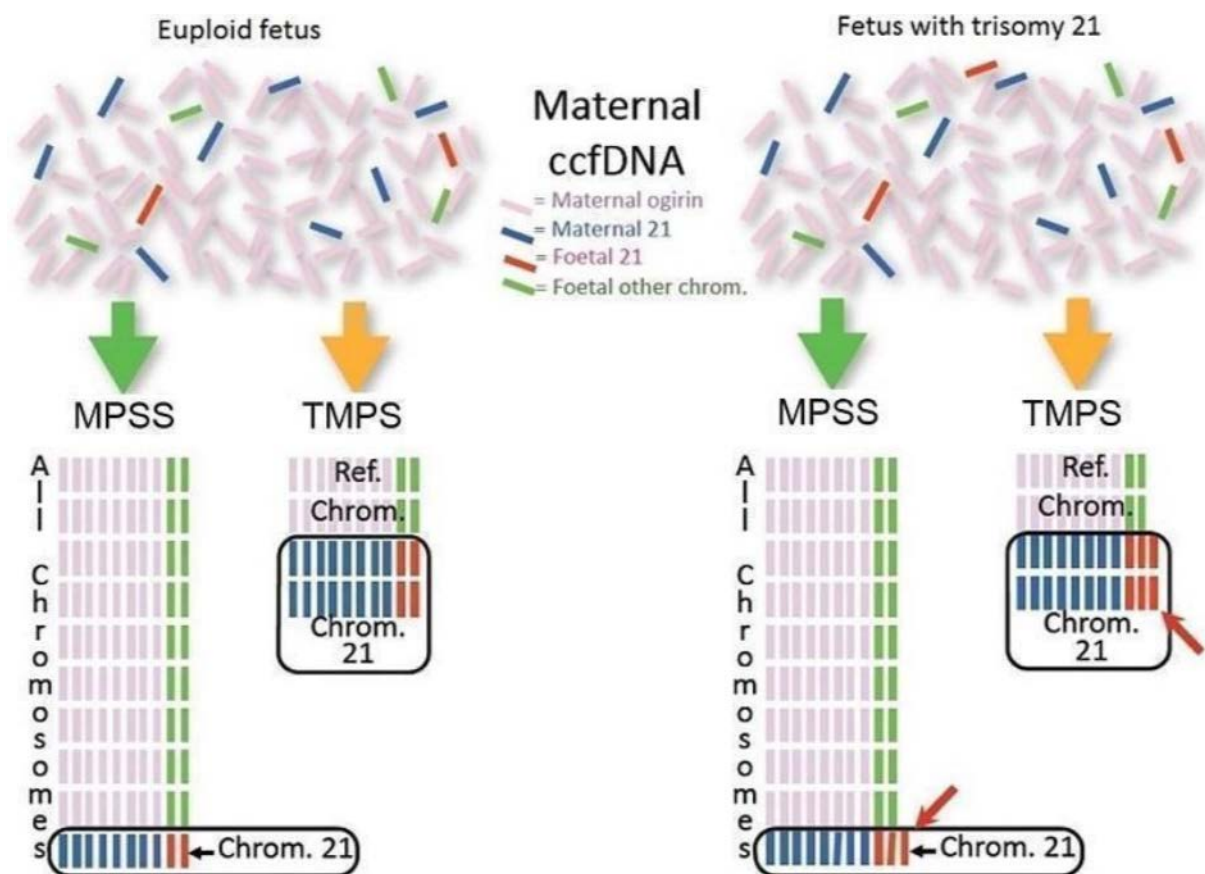
⁴³ Yaron Y. The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenat Diagn.* 2016 May;36(5):391-6.

⁴⁴ (Hui L, Bianchi DW. Fetal fraction and noninvasive prenatal testing: What clinicians need to know. *Prenat Diagn.* 2020 Jan;40(2):155-163).

materiale fra kromosomer av interesse som kromosom 13, 18 og 21 hvis fosteret har en av disse trisomiene⁴⁵

Det finnes to ulike gNIPT-metoder, massiv parallell shotgun sekvensering (MPSS) og målrettet massiv parallell sekvensering (TMPS)^{46, 47}. Hovedforskjellene mellom disse testene er at MPSS gir lengre sekvensavlesninger («reads») fra alle kromosomene, mens TMPS gir en større mengde «reads» fra kromosomet av interesse. I begge metoder kan sekvensene benyttes til å påvise et lite overskudd av føtalt genomisk materiale fra kromosomet av interesse.

En målrettet NIPT kvantitativ PCR-analysemetode amplifiserer (kopierer) markører (single-nucleotide polymorphisms (SNPs)) på kromosomer av interesse. Forholdet mellom de amplifiserte DNA-fragmentene på kromosomene av interesse sammenliknes med DNA-fragmenter fra andre kromosomer og kromosom-mønstrene sammenliknes⁴⁸.



⁴⁵ Badeau M et al., 2017. Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women (Review) The Cochrane Collaboration. Published by John Wiley & Sons, Ltd..

⁴⁶ Badeau M et al., 2017. Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women (Review) The Cochrane Collaboration. Published by John Wiley & Sons, Ltd.

⁴⁷ Bianchi DW and Chiu RWK 2018. Sequencing of Circulating Cell-free DNA during Pregnancy. The New England Journal of Medicine 379;5.

⁴⁸ Bianchi DW and Chiu RWK 2018. Sequencing of Circulating Cell-free DNA during Pregnancy. The New England Journal of Medicine 379;5

Figur 4.3.2 - 3 Forskjell mellom massiv parallell shotgun sekvensering (MPSS) og målrettet massiv parallell sekvensering (TMPS). Genombasert ikke-invasiv prenatal testing (gNIPT) teller antall DNA-kopier av kromosomer av interesse (som kromosom 21 i dette tilfellet) som er tilstede i sirkulerende celle-fritt DNA hos en gravid kvinne, relativ til et referanse sett med kromosomer. DNA-fragmenter i mors blod hos et euploid foster (til venstre) og et aneuploid foster med trisomi 21 (til høyre) er illustrert. MPSS gir lengre sekvensavlesninger («reads») fra alle kromosomene, mens TMPS gir en større mengde reads fra kromosomet av interesse. I begge metoder kan sekvensene benyttes til å påvise et lite overskudd av føtalt genomisk materiale fra kromosomet av interesse⁴⁹.

4.3.6 Fordeler og ulemper ved de forskjellige testmetodene

De genombaserte metodene har gode testegenskaper, de har høy sensitivitet og spesifisitet. De er svært nøyaktige tester med få falske positive. Utsagnskraften varierer. Testmetodene kan utvides til å inkludere påvisning av andre tilstander hos fostret.

For å gi det beste tilbudet til de gravide bør en velge en test som både har liten feilrate, lavt antall falske positive og høy positiv prediktiv verdi.

En forholdsvis ny Cochrane review⁵⁰ sammenlignet genombaserte NIPT-tester og konkluderte som følger:

- Resultatene viste at MPSS og TMPS har lik klinisk spesifisitet og sensitivitet ved påvisning av føtal T21, T18, T13 og kjønnskromosom aneuploidi (SCA). Ingen studier sammenlignet de to metodene direkte i samme kohort av pasienter.
- Genombasert ikke-invasiv prenatal testing metoder er sensitive og veldig spesifikke for påvisning av trisomi 21, 18 og 13 i høyrisiko-populasjoner.
- Det er få publikasjoner om presisjonen til gNIPT som en «first-tier aneuploidy screening test» i en populasjon av uselekterte gravide kvinner.
- Ved tilstedeværelse av kromosomavvik bør det gjøres bekreftende invasiv diagnostikk før paret tar en bestemmelse om svangerskapsavbrudd.

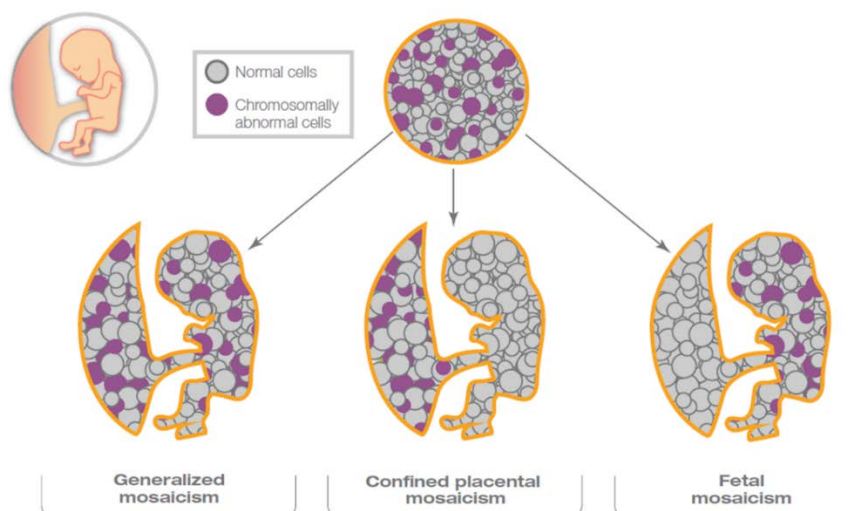
Datagrunnlaget for disse konklusjonene er gjengitt i vedlegg 10.2.

4.3.7 Oppfølging ved funn av morkakemosaikker

I en liten andel av svangerskap kan det oppstå begrensede morkakemosaikker («confined placental mosaicism»; CPM) (Figur 4.3.5-1) som ikke representerer en reell mosaikk hos fostret. Ved enkelte kromosomavvik som trisomi 16 oppstår dette hyppigere enn for eksempel ved trisomi 21. I tilfeller med mistanke om CPM bør et funn følges opp med invasiv diagnostikk for å avdekke om tilstanden er reell eller ikke.

⁴⁹ Badeau M *et al.*, 2017. Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women (Review) The Cochrane Collaboration. Published by John Wiley & Sons, Ltd.

⁵⁰ Badeau M *et al.*, 2017. Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women (Review) The Cochrane Collaboration. Published by John Wiley & Sons, Ltd.



Figur 4.3.7-1 Mosaikktyper. Mosaikk kan oppstå i ulike celletyper og karakteriseres av ulikt antall kromosomer (eller andre avvik) i ulike celler. Det finnes tre hovedgrupper: Generalisert mosaikk (nederst venstre side) viser mosaikk i både placenta og hos fostret, begrenset placental mosaikk («confined placental mosaicism» (CPM); nederst i midten) er en mosaikktype som er begrenset til kun placenta og føtal mosaisme (nederst til høyre) er en mosaikktilstand hos fostret. (Affymetrix)

4.3.8 Konklusjon

For å gi det beste tilbudet til de gravide bør en velge en test som både har liten feilrate, lavt antall falske positive og høy positiv prediktiv verdi. Det er en fordel om laboratoriene bruker en felles metode, samme oppsett i svrappporter mv., slik at det er mulig å sammenligne data og dermed legge til rette for god kvalitetssikring. Det bør være mulighet til å sende prøver mellom laboratoriene om det blir feil på utstyr.

4.3.9 NIPT i dagens tilbud om fosterdiagnostikk

I dag får gravide tilbud om NIPT som sekundær test for trisomi 13, 18 og 21 hvis de er 38 år eller eldre ved termin og en kombinert ultralydundersøkelse og dobbelt-test (KUB) viser økt sannsynlighet for at fostret kan ha en av disse trisomiene. Testen kan også tilbys hvis den gravide har indikasjon for morkakeprøve eller fostervannsprøve pga. risiko for trisomi, og det ikke er hensiktsmessig å gjøre KUB først⁵¹. Undersøkelsene rekvireres av godkjent virksomhet, og analyseres ved Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Karolinska Universitetssjukhuset anvender en helgenom-basert analysemetode basert på massiv parallell sekvensering av cffDNA. Analysen er rettet mot å oppdage unormalt antall kopier av kromosom 13, 18 og 21, i forhold til et sett med referanse kromosomer. Blodprøve til analysen kan

⁵¹https://www.regjeringen.no/no/dokument/dep/hod/anbud-konsesjoner-og-brev/brev/utvalgte_brev/2020/ending-av-vilkar-for-bruk-av-non-invasive-prenatal-testing-nipt-for-pavisning-av-trisomi-13-18-og-21/id2692831/

tas fra svangerskapsuke 10+0⁵², og har en svartid på 10-14 dager etter at prøven er mottatt i laboratoriet. Karolinska Universitetssjukhuset oppgir at analysemetoden som brukes har en sensitivitet for trisomi 21 på 99% og falsk positiv rate på 0.2 %. Det er flere årsaker til at analysen foregår i utlandet. Hovedårsaken er at slik undersøkelse ikke har vært tillatt annet enn for en svært liten gruppe gravide (500-600 pasienter årlig) og at analysen er ressurskrevende og fordrer større investeringer i utstyr og personell.

I Norge er NIPT som tilbys denne gruppen gravide ikke godkjent for å undersøke fostrene for tilstander knyttet til unormalt antall av kjønnskromosomene. Det er tillatt å formidle informasjon om fosterets kjønn etter 12. svangerskapsuke, dersom informasjonen er tilgjengelig og den gravide ønsker det.

4.4 Veiledning, informasjon og prøvetaking

4.4.1 Tidspunkt for blodprøve til NIPT og ultralydundersøkelse

Den generelle anbefalingen fra fagmiljøet er at NIPT bør tas i sammenheng med første trimester ultralydundersøkelsen i uke 11-13+6, det vil i praksis si at blodprøven tas etter at ultralydundersøkelsen er utført, se pkt. 3.5

Helsedirektoratet har tolket Stortingets vedtak slik at alle gravide skal ha mulighet for å få utført NIPT uavhengig av det offentlige tilbudet om ultralydundersøkelse i første trimester, for eksempel ved en privat virksomhet. Tas NIPT før første trimester ultralyd må kvinnene ta en ekstra ultralyd, for å fastsette gestasjonsalder, avklare antall fostre og se etter hjerteaktivitet. Aldersbestemmelse er nødvendig for å sikre at prøven tas på et tidspunkt der den føtale fraksjon av cffDNA er høy nok til å gi mest mulig sikkert resultat for trisomi 13, 18 og 21.

Tidspunkt for når blodprøven til NIPT- analysen kan tas varierer med hvilken analyseplattform som benyttes. De fleste kommersielle aktørene tilbyr NIPT fra uke 10. I Nederland og Belgia blir NIPT tilbudt i den offentlige svangerskapsomsorgen fra uke 11⁵³,⁵⁴. Fagmiljøet ved Great Ormond Street Hospital (GOSH) i UK, som har lang erfaring med analysen, har satt uke 10 som nedre grense, men anbefaler at prøven blir tatt i uke 11⁵⁵. Helsedirektoratet mener at uke 10+0 bør være nedre anbefalte grense for blodprøve til NIPT.

4.4.2 Prøvetaking og veiledning ved prøvetaking

Blodprøver fra mor tas på spesielle blodprøveglass (Cell-Free DNA BCT CE rør (Streck))⁵⁶ ved lokalsykehus i forbindelse med første trimester ultralyd og sendes til analyse innen 4 (maks 5)

⁵² <https://www.karolinska.se/for-patienter/alla-mottagningar-och-avdelningar-a-o/tema-kvinnohalsa/graviditet-och-forlossning/ultraljud-under-graviditet/nipt-non-invasive-prenatal-test/>

⁵³ TRIDENT-2: National Implementation of Genome-wide Non-invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands. Van der Meij KRM. The American Journal of Human Genetics Volume 105, Issue 6, 5 December 2019, Pages 1091-1101

⁵⁴ Opinion no. 66 - Belgian Advisory Committee on Bioethics

⁵⁵ <http://www.labs.gosh.nhs.uk/about-us/news/nipt>; se også artikler av Prof. Lyn Chitty ved GOSH.

⁵⁶ Optimizing blood collection, transport and storage conditions for cell free DNA increases access to prenatal testing. Wong et al Clinical Biochemistry Volume 46, Issue 12, August 2013, Pages 1099-1104

dager. Den gravide skal før undersøkelsen ha mottatt veiledning og informasjon og ha avgitt skriftlig samtykke.

Tabell 4.4.2-1 Hovedpunkter som bør vurderes ved veiledning i forkant av undersøkelsen⁵⁷

Hovedpunkter i veiledning før NIPT
Informer om at det å utføre analysen er frivillig, det er et personlig valg
Informer om at det ikke er en diagnostisk test, men en screeningtest
Beskriv testens begrensinger (hva den ikke tester for)
Beskriv de tre tilstandene (trisomi 13, 18 og 21) som det analyseres for
Beskriv kortfattet analysemetoden og hvordan resultatene formidles
Informer om positiv og negativ prediktive verdier og deres kliniske betydning
Anbefal at alle testpositive resultater (økt risiko for at fosteret har en trisomi) bekreftes med en invasive undersøkelse (morkakeprøve eller fostervannsprøve)
En bør nevne muligheten for at tilfeldige funn angående mors helse kan forekomme
Ved et testpositivt prøveresultat henvises kvinnen til oppfølging ved en fostermedisinsk avdeling

4.5 Implementering og organisering av laboratorieanalyser

Analyse av cellefritt foster-DNA er en genetisk analyse av fosteret. Der prøven tas av en kvinne tilhørende en generell gravid populasjon og analyseres for trisomi 21,18 eller 13 kalles den NIPT (non-invasiv prenatal testing). Medisinsk-genetiske og fostermedisinske avdelinger sender i dag prøver fra gravide, der det er påvist økt risiko for trisomi, til utlandet for analyse⁵⁸ da ingen av de fire medisinsk-genetiske avdelingene i Norge har tilbud om analyse av cellefritt DNA.

Helsedirektoratet legger til grunn at RHFene vurderer hvordan tilbudet skal organiseres når flere gravide i fremtiden skal få tilbud om NIPT. Det gjelder både rekvirering og analysering av, og oppfølging etter NIPT. Med rekvirering menes blodprøvetaking (etter informasjon, samtykke etc.), med analysering menes DNA analyse av blodprøve som resulterer i svarrapport. Med «oppfølging» etter NIPT menes svartolkning, svarrapportering til pasient, genetisk veiledning ved avvikende funn og bekreftelse/avklaring av funn med invasiv prøve samt støttesamtaler med pasienten.

Fagmiljøene som har deltatt i utredningen har beskrevet tre alternative modeller for analyse av NIPT: NIPT analyse foregår utelukkende i privat helsesektor/ved private laboratorier (modell 1), utelukkende i offentlig helsesektor (modell 3), evt. begge (modell 2).

⁵⁷ Bianchi and Chiu 2018, Tabell 1.

⁵⁸ (Karolinska sjukhuset Stockholm - NIPT, og Great Ormond Street Hospital, London – andre analyser, for eksempel NIPD for arvelig sykdom)

4.5.1 Modell 1 – Prøve analyseres ved privat laboratorium/i utlandet.

Denne modellen har noen fellestrekk med måten tilbudet er organisert på i dag: NIPT-analyse av blodprøver rekvireres ved godkjent offentlig eller privat virksomhet i Norge. I dag er det en fostermedisinsk avdeling, med utvidet tilbud kan det også være annen godkjent virksomhet. Prøvene analyseres ved et laboratorium utenfor virksomheten som rekvirerer analysen. I dag er det Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm, som fikk oppdraget etter en anbudskonkurranse hvor det var forhåndsdefinerte krav bl.a. til testens kvalitet og svartid. Ved et utvidet tilbud om NIPT kan det være private laboratorier i Norge som vinner et anbud og utfører analysen.

Beskrivelse:

- Godkjent virksomhet rekvirerer NIPT-analyse av cellefritt DNA (NIPT for trisomi 13, 18 og 21).
- Prøven analyseres av private laboratorier som oppfyller forhåndsdefinerte kvalitetskrav (i utlandet eller i Norge). Laboratoriet som utfører analysen sender svarrapport til virksomheten som har rekvirert analysen.
- Gravide uten kjent risiko og alder <35 år kan få utført testen mot betaling, for eksempel ved at den rekvireres av godkjent, privat virksomhet.
- Off. helsevesen kan kjøpe tjenesten av private tilbydere for gravide som, etter lovvedtak 619, har krav på fosterdiagnostikk (etter gjeldende retningslinjer).
- Formidling av svar til den gravide og ev. videre oppfølging som for eksempel henvisning ivaretas av den godkjente virksomheten.

Konsekvenser modell 1:

- Det kan være vanskelig å holde oversikt over hvilke testmetoder som benyttes av de ulike private aktører da det finnes mange ulike NIPT-tester med ulik kvalitet (presisjon og deteksjonsegenskaper varierer). Disse utfordringene kan ev. løses med å stille kvalitetskrav til testen. Hvilke tilstander de kan tilby analyser for, følger av departementets vedtak⁵⁹.
- Virksomhetene som rekvirerer analysen vil være underlagt rapporteringskrav, jf. bioteknologiloven § 7-2.
- Virksomhetene som rekvirerer analysen må veilede kvinnene og påse at det foreligger informert, skriftlig samtykke fra de gravide, jf. bioteknologiloven § 4-3.
- Modellen forutsetter at den offentlige helsetjenesten gjør en anskaffelse, der det stilles kvalitetskrav til testen etc. Pris kan være et vurderingskriterium i anskaffelsesprosessen.

4.5.2 Modell 2 - Prøve analyseres ved offentlig eller privat laboratorium

Denne modellen legger opp til en todeling av analysetilbudet for NIPT, på samme måte som Stortingets vedtak.

⁵⁹https://www.regjeringen.no/no/dokument/dep/hod/anbud-konsesjoner-og-brev/brev/utvalgte_brev/2020/endring-av-vilkar-for-bruk-av-non-invasive-prenatal-testing-nipt-for-pavisning-av-trisomi-13-18-og-21/id2692831/

Beskrivelse:

- Rekvirering ved godkjent offentlig eller privat virksomhet. Virksomhetene som rekvirerer NIPT og veileder den gravide, må ha godkjenning etter bioteknologiloven § 7-1.
- Analyse av cellefritt DNA skjer både i offentlig og i privat helsesektor.
- Off. sektor tilbyr genetisk test (NIPT) til kvinner som har økt risiko for trisomi eller annet utviklingsavvik hos barnet (krav på fosterdiagnostikk etter vedtak 619 og gjeldende retningslinjer) samt gravide eldre enn 35 år ved termin.
- Analyser av NIPT i offentlig helsetjeneste foregår ved de medisinsk-genetiske avdelingene i hver helseregion (samme test alle steder)
- Kun gravide med risiko (svært ulik risiko) eller som er 35 år eller eldre ved termin får analysen utført gjennom offentlig helsetjeneste
- Private aktører kan tilby NIPT test til alle gravide som ønsker det mot egenbetaling. Virksomhetene som rekvirerer analysen må ha nødvendig godkjenning etter bioteknologiloven § 7-1.

Konsekvenser modell 2:

- Samtlige av konsekvensene i modell 1 vil gjelde også for modell 2, se over.
- Det bør utarbeides grundige kvalitetskrav til undersøkelsene. Disse kvalitetskravene må gjelde for både offentlige og private tilbydere.
- Modellen kan gi utfordringer med hensyn til kvalitetssikringsarbeid knyttet til analysene og evaluering av resultater. Flere aktører kan gi bl.a. utfordringer knyttet til datatilgang.
- Tolkning av NIPT svar i off. sektor kan bli mer utfordrende med modell 2 fordi volum av avvikende svar (pos funn) kan bli lavt i noen helseregioner hvor mange gravide kjøper analysetjenesten i privat sektor. De medisinsk-genetiske avdelingene har i dag begrenset erfaring med metoden og tolkning av avvikende svar. Et økt prøvetilfang vil gi større erfaring på kortere tid og sikre at de genetiske avdelingene tilegner seg tilstrekkelig og god nok kompetanse til å ivareta tolkningsarbeid knyttet til slik analyse (som de er pålagt å tilby en gruppe gravide med økt risiko).

4.5.3 Modell 3 - Prøve analyseres ved offentlig laboratorium

Denne modellen legger opp til at NIPT-analysene foregår ved de offentlige medisinsk-genetiske avdelingenes laboratorier.

Beskrivelse:

- Analyse av cellefritt DNA (NIPT) utføres av offentlig sektor
- Rekvirering av NIPT prøve ved godkjent virksomhet i offentlig og i privat helsesektor

Konsekvenser modell 3:

- Sikrer viktig kompetansebygging og erfaring med analysemetoden i offentlig sektor
- Legger til rette for god kvalitetssikring og evaluering av analysene
- Sikrer at evaluering av data blir mulig på nasjonalt nivå
- Det må stilles som vilkår for godkjenning at private virksomheter kjøper analysetjenester fra offentlige virksomheter.

Referansegruppen og arbeidsgruppen mener at det vil være best om alle NIPT-analysene foregår ved de medisinsk-genetiske avdelingene, med den begrunnelsen som er gitt under hver av modellene ovenfor.

4.6 Anbefalte kvalitetskrav

4.6.1 Krav til metoden

- Metoden må måle føtal fraksjon av cff-DNA i prøven
- Høy sensitivitet og spesifisitet
- Validert metode, helst CE-IVD merket

Det foreligger en betydelig økt risiko for inkonklusive prøvesvar hvis testen gjennomføres for tidlig. Dette vil resultere i flere gjentatte (unødige) NIPT analyser. Det anbefales at blodprøve til NIPT tas i tilknytning til ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6.

Hvis den gravide velger å få prøven gjennom private tilbud, bør det settes en nedre grense for når blodprøven kan tas. Helsedirektoratet anbefaler at blodprøven ikke tas før i uke 10+0.

Med tanke på muligheter for å bruke NIPT til andre formål enn i dag, for eksempel analysere for mulige kromosomforandringer på bakgrunn av for eksempel ultralydfunn, er det en fordel om metoden bygger på samme prinsipper og instrumenter som fremtidens genetiske analyser (mulighet for genomvide undersøkelser).

4.6.2 Krav til laboratoriet

Laboratoriet som utfører analysen må ha kompetanse om og erfaring med analyser av cellefritt DNA. Videre må laboratoriet ha kompetanse til å tolke resultater og formidle disse i en svarrapport til rekvirenten. Laboratoriet bør derfor ha kompetanse i klinisk genetikk og laboratoriegenetikk.

Laboratoriet bør ha et fleksibelt analysetilbud, kunne håndtere variasjon i prøvevolum og ha god logistikk. Analysene bør i stor grad være automatisert. Det bør stilles krav til svartid. Great Ormond Street Hospital opererer med en svartid på 5-10 arbeidsdager. Dette bør være et mål/krav også for norske laboratorier.

4.7 Muligheter for utvidet fosterdiagnostikk med NIPT⁶⁰

NIPT basert på analyse av hele genomet (massiv parallell sekvensering/NGS) gjør det mulig å undersøke for variasjon i antall kromosomer (kopitallsvariasjoner, som for eksempel trisomier) i fosterets DNA. De fleste NGS-baserte NIPT/cffDNA-testene som brukes i dag omfatter analyse av

⁶⁰ En del av teksten i dette punktet er basert på oversiktsartikkel fra 2018: Bianchi DW and Chiu RWK 2018. Sequencing of Circulating Cell-free DNA during Pregnancy. The New England Journal of Medicine 379;5.

kopitallsvariasjon i kjønnskromosomene, og kan for eksempel påvise Turners syndrom⁶¹ (45,X) eller Klinefelters syndrom⁶² (47, XXY) hos fosteret.

Noen laboratorier rapporterer om funn av mindre kopitallsvariasjoner, slik som mikrolelesjoner (tap av mindre segmenter) eller mikroduplikasjoner (ekstra kopi av mindre segmenter), ved hjelp av NIPT. Det foreligger få prospektive kliniske studier om nytten av slike undersøkelser, og internasjonale retningslinjer anbefaler ikke dette som ledd i rutineundersøkelser⁶³. Positiv prediktiv verdi av å oppdage disse tilstandene hos et foster er lavere enn for trisomier, og gir flere falske positive resultater som må følges opp med invasiv testing (morkakeprøver eller fostervannsprøver).

Bianchi og Chiu mener at analyse av cffDNA for vanlige kopitallsvariasjoner (aneuploidier, slik som trisomier og monosomier – en kopi av kromosomet) som det er mulig å oppdages hos foster, i økende grad vil bli tilbudt i offentlig helsetjeneste. Det kan bli tilbudt som første-test både hos gravide med høy risiko for å ha et foster med kromosomavvik, og hos gravide med lav risiko. Grunnen er at metoden er overlegen som screeningstest for vanlige aneuploidier.

Den raske utviklingen innen NIPT-teknologier reiser spørsmål om hva/hvilke tilstander hos fosteret det bør tilbys undersøkelser for. Klinisk nytte av NIPT, målt som reduksjon i unødvendige invasive undersøkelser (morkake- eller fostervannsprøver), er så langt bare dokumentert for vanlige autosomale aneuploidier, altså, kopitallsvariasjon av hele kromosomer (som for eksempel trisomier).

Tabell 4.7-1 nedenfor viser en oversikt over kliniske tilstander som kan påvises med en cffDNA-test ved bruk av analyse basert på massiv parallell-sekvensering.

Kopitallsvariasjoner som er større enn 7 mega-basepar er avvik som har stor klinisk betydning fordi de medfører alvorlig utviklingsavvik og funksjonsnedsettelse dersom svangerskapet resulterer i et levendefødt barn.

Bruk av NIPT basert på genombaserte massive parallell-sekvenseringsmetoder kan i noen tilfeller påvise medisinske tilstander hos den gravide. Ved ev. utvidelse av NIPT-analysen må det tas hensyn til dette. Det må blant annet avklares hvordan gravide med slike funn skal følges opp, og hva slags informasjon den gravide bør få i forkant av undersøkelsen.

⁶¹ Informasjon om tilstanden finnes f.eks. her: <https://frambu.no/diagnose/turners-syndrom/>

⁶² Informasjon om tilstanden finnes f.eks. her: <https://frambu.no/diagnose/klinefelters-syndrom/>

⁶³ Gregg AR, Skotko BG, Benkendorf JL, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* 2016;18:1056-1065. Denne artikkelen er sitert i publikasjonen fra Bianchi og Chiu fra 2018.

Tabell 4.7-1: Tilstander som kan påvises ved analyse av NIPT ⁶⁴

Table 2. Conditions for Which Cell-free DNA Testing Is Clinically Available.*
Common autosomal aneuploidies
Trisomy 21
Trisomy 18
Trisomy 13
Sex chromosome aneuploidies
45,X
47,XXX
47,XXY
47,XYY
Rare autosomal aneuploidies
Whole-chromosome aneuploidy of any autosome (trisomy 7, 15, 16, and 22 are the most commonly detected)
Microdeletion and microduplication syndromes
1p36 deletion
Wolf–Hirschhorn syndrome (terminal 4p deletion)
Cri du chat syndrome (terminal 5p deletion)
Langer–Giedion syndrome (8q24 deletion)
Jacobsen's syndrome (terminal 11q deletion)
Prader–Willi and Angelman syndromes (15q11.2-q13 deletion)
DiGeorge syndrome (22q11.2 deletion)
Copy-number variants larger than 7 Mb
Triploidy

* The sex of the fetus is also reported if the patient requests it, but not in all countries.

⁶⁴ Tabell 2 fra Bianchi DW and Chiu RWK 2018. Sequencing of Circulating Cell-free DNA during Pregnancy. The New England Journal of Medicine 379;5.

5. Organisering av tilbudet

5.1 Innledning

Stortinget har bestemt at alle gravide skal få tilbud om tidlig ultralyd gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen. Alle gravide skal dessuten ha mulighet til å få utført NIPT. Gravide som er 35 år eller eldre ved termin eller har indikasjon for fosterdiagnostikk, får tilbud om NIPT gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen.

Dette kapitlet handler om organisering av svangerskapsomsorgen etter implementering av Stortingets vedtak, og beskriver bl.a. forløp for de ulike gruppene gravide.

5.2 Informasjon til gravide skal gi et godt grunnlag for å ta valg

Siden ultralyd og NIPT utføres i tidlig svangerskap, må det legges til rette for tilbud om tidlig konsultasjon hos fastlege eller jordmor, slik at henvisning skjer på rett tidspunkt og den gravide får kvalitetssikret informasjon og veiledning om tilbudet.

Gravide bør ha tilgang til god og nøytral informasjon om tilbudet om tidlig ultralyd og NIPT i første trimester, slik at de kan forberede spørsmål og tanker ved første konsultasjon hos jordmor eller lege. Formålet med informasjonen er å gi i den gravide et godt grunnlag for å ta et informert valg om hvorvidt hun ønsker ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 og ev. NIPT.

Det er viktig at informasjonen er nøktern, balansert og verdinøytral. Det er også viktig å få frem at de fleste svangerskap forløper normalt.

5.2.1 Informasjon før undersøkelsen - Brukerperspektivet⁶⁵

Svangerskap, fødsel og tiden etter fødsel er en overgangsfase i livet med forandringer og utfordringer. I denne perioden av livet står glede og forventning i fokus, men også fysisk og psykisk belastning. Hvordan den gravide blir møtt i svangerskapet kan bety mye for hennes velbefinnende, utvikling av mor-barn-relasjonen og for hele familien.

Fosterdiagnostikk gjør det mulig å få informasjon om sykdom og utviklingsavvik hos fosteret fra tidlig svangerskap. Den gravide kan velge om hun ønsker å benytte seg av tilbudet eller ikke, på bakgrunn informasjonen hun får. Hun må samtykke til undersøkelsene. Det er en fordel at kvinnen

⁶⁵ Teksten er basert på innspill fra Landsforeningen 1001 dager, som deltar i referansegruppen for utredningsarbeidet, og informasjon fra Foreningen for hjertesyke barn. Se <https://landsforeningen1001dager.no/> og <https://www.ffhb.no/>

er kjent med tilbudet, før første konsultasjon i primærhelsetjenesten. Gravide bør henvises til nøytral, presis og balansert publikumsinformasjon. For å sikre et trygt og likeverdig tilbud bør det utarbeides kunnskapsbasert informasjon på ulike språk på helsenorge.no.

Informasjon bør videreføres på første konsultasjon hos jordmor eller lege. Den gravide og familien har behov for å bli møtt med åpenhet, trygghet og empati. Helsepersonell bør vise hensyn til verdier og preferanser og skape et miljø som gir rom for spørsmål, undring, tvil. For noen gravide vil spørsmål om fosterdiagnostikk reaktivere tidligere traumatiske livshendelser som kan føre til behov for et utvidet tilbud og tverrfaglig oppfølging.

5.2.2 Informasjon til gravide på helsenorge.no

Informasjon til gravide på helsenorge.no må oppdateres slik at gravide har mulighet til å sette seg inn i hva tilbudet omfatter når de kommer til første konsultasjon. Dette gjelder informasjon om ultralydundersøkelsen i første trimester, ultralydundersøkelsen i andre trimester og om kriterier for NIPT i offentlig svangerskapsomsorg.

Informasjon om fosterdiagnostikk på helsenorge.no ble sist oppdatert i 2019, etter en prosess ledet av Helsedirektoratet i samarbeid med medlemmer i Bioreferansegruppen som er spesialister i fostermedisin og medisinsk genetikk. Så ble informasjonen oppdatert igjen etter Stortingets vedtak 26. mai 2020, men da bare for å tydeliggjøre at tilbudet til gravide ikke endres før Stortingets vedtak er utredet nærmere, jf. dette oppdraget.

Punkter som bør inngå i informasjon om tilbud om ultralyd i første trimester

- alle gravide får tilbud om undersøkelsen gjennom den offentlige helsetjenesten
- formålet med undersøkelsen
- innhold i undersøkelsen, hva den kan vise og hva den ikke kan vise
- når i svangerskapet undersøkelsen utføres
- at gravide får informasjon om ultralydundersøkelsen når de kommer til første konsultasjon i svangerskapet og at de blir henvist til lokalsykehus hvis de ønsker undersøkelsen
- hva den gravide bør gjøre dersom hun har genetisk indikasjon for fosterdiagnostikk eller annen risiko for misdannelse hos fosteret.

Tilbud om NIPT (for trisomi 13, 18 og 21)

- innholdet i selve undersøkelsen
- at undersøkelsen er frivillig
- revidert og ev. oppdatert informasjon om testens sensitivitet og spesifisitet, inkl. at NIPT ikke er en diagnostisk test
- informasjon om at det er viktig å se ultralydundersøkelse i første trimester og NIPT i sammenheng
- anbefalt tidspunkt for å få utført NIPT for trisomi (etter ultralydundersøkelsen i første trimester)

- det må være tydelig informasjon om hvilke grupper gravide som kan få tilbud om NIPT for trisomi 13, 18 og 21 gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen
- informasjon om hvordan forløpet vil være for gravide som får testpositivt svar etter NIPT
- henvisning til nettsider med informasjon om trisomi 13, 18 og 21

Det er mye god informasjon tilgjengelig fra ulike nettsteder i utlandet, og disse nettsidene kan være et godt utgangspunkt for gode informasjonskilder her i Norge⁶⁶.

5.2.3 Kommunikasjonsformer

Nye helsetilbud bør gjøres godt kjent i befolkningen og i fagmiljøer. Det må legges til rette for informasjon som er lett tilgjengelig på ulike språk og som er kultursensitiv.

Som eksempel kan nevnes;

- Animasjonsfilmer⁶⁷;
- Kampanjer for å gjøre gravide oppmerksom på nytt tilbud og at det er viktig å kontakte lege/jordmor tidlig i svangerskapet. Kampanje er aktuelt når tilbud om tidlig ultralyd blir tilgjengelig for alle gravide, men kan også vurderes for trinnvis innfasing, se kapittel 6.
- Nyhetssaker i media

5.2.4 Oppfølging og informasjon ved funn - brukerperspektivet⁶⁸

Dersom tidlig ultralyd eller NIPT viser patologiske funn, kan det utløse sjokk og krise. Videre oppfølging vil fortone seg krevende for den gravide og familien. I slike situasjoner er møte med helsevesenet avgjørende for hvordan familien kommer seg videre. Det vil være stort behov for støtte og omsorg, og at følelser som redsel, usikkerhet, sinne, urettferdighet, skyldfølelse, apati, tomhetsfølelse, avvising og sorg møtes. Siden reaksjoner arter seg ulikt vil gravide og familien ha ulike behov. Det er viktig å stille åpne spørsmål som "hva kan jeg gjøre for å hjelpe deg?" eller "hva er viktigst for deg nå?" eller "hvordan har du det egentlig?!"

For mange vil støtteforeninger og organisasjoner være til stor hjelp. De fleste vil ha behov for å diskutere situasjonen med ulike spesialister og fagpersoner for å innhente så mye informasjon som mulig. Det er viktig at helsepersonell kjenner til normale sorg- og traumereaksjoner og føler seg rustet til gå inn i de vanskelige samtalene. Den gravide og familien har behov for å møte helsepersonell som har en nøytral holdning og kan gi kunnskapsbasert, presis og realistisk informasjon. I en krise kan det være vanskelig å ta inn over seg all informasjonen. Det bør gis god tid i konsultasjonen og mulighet til hjelp over tid. Den gravide og familien bør få anledning til å spørre flere ganger og være tydelig på at ingen spørsmål er dumme. Skriftlig informasjon i tillegg til muntlig veiledning vil være til god hjelp. En bør være oppmerksom på at informasjon og veiledning

⁶⁶ Se for eksempel informasjon knyttet til TRIDEN-studien i Nederland: <https://meerovernipt.nl/> og på 1177 Vårdguiden i Sverige, som tilsvarende helsenorge.no : <https://www.1177.se/barn-gravid/graviditet/undersokningar-under-graviditeten/nipt-bloedprov-som-kan-visa-kromosomavvikelser/>

⁶⁷ Se for eksempel <https://phescreening.blog.gov.uk/2018/02/19/get-animated-about-our-new-screening-resource/>

⁶⁸ Teksten er basert på innspill fra Landsforeningen 1001 dager, som deltar i referansegruppen for utredningsarbeidet, og informasjon fra Foreningen for hjertesyke barn.

som fokuserer på prognose, behandling og videre prosess noen ganger overstyrer andre viktige tema som hvordan en kan ta vare på seg selv.

Uansett utfall av svangerskapet bør den gravide få tilbud om en samtale med lege eller jordmor i etterkant. Den gravide og hennes partner vil sannsynligvis ha behov for å sette ord på hvordan de har opplevd forløpet og hvordan de føler seg ivaretatt somatisk og psykisk. Behov for videre oppfølging bør kartlegges og nødvendige tiltak iverksettes. Henvisning til ytterligere helsehjelp bør vurderes som eks. psykolog og/eller genetiker. De fleste vil også ha stor nytte av informasjon om tilgjengelige brukerorganisasjoner og andre støttetiltak.

5.3 Viktige informasjonspunkter og vurderinger ved første svangerskapskonsultasjon i primærhelsetjenesten

I dag anbefales det at gravide med et normalt svangerskap får tilbud om et basisprogram med åtte konsultasjoner inkludert ultralyd i uke 17-19. Tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 bør være et supplement til dette. Undersøkelsen skal være et frivillig tilbud til den gravide og ved første svangerskapskontroll må den gravide få informasjon om tilbudet.

Første kontakt med helsetjenesten bør skje tidlig i svangerskapet. Det bør vises til tilgjengelig publikumsinformasjon som beskriver tilbudet.

På første konsultasjon får den gravide/familien individuelt tilpasset informasjon om ultralydtilbudet og om mulighet eller rett til NIPT. Dette gir bedre grunnlag for et informert valg og for bedre å ivareta individuelle behov. Informasjonen bør være verdinøytral og kunnskapsbasert.

Primærhelsetjenesten må kunne vurdere om det foreligger risiko som gir behov for henvisning til medisinsk-genetisk og/eller fostermedisinsk avdeling. Jordmor og lege må kunne vurdere om det foreligger risiko for genetisk sykdom hos fosteret. Dette kan være arvelig sykdom, bærere av arvelige tilstander eller andre tilstander som medfører økt risiko for utviklingsavvik hos fosteret. .

For å kunne gi god informasjon bør det settes av tilstrekkelig tid ved første konsultasjon. Tidsbruken vil nødvendigvis variere noe, og bl.a. være avhengig av om lege/jordmor kjenner den gravide og familien fra før.

Det er gitt innspill i arbeidsgruppen om å utvide basisprogrammet for svangerskapsomsorgen. Dette må ev. vurderes i en annen prosess.

Henvisningen til ultralydundersøkelse/NIPT må dokumentere at den gravide har fått informasjon og gitt samtykke til tilbud om tidlig ultralyd og NIPT.

Overføring av informasjon mellom primær- og spesialisthelsetjenesten må sikres. Det bør utarbeides nasjonale henvisningskriterier og forløp både til de lokale spesialisthelsetjenestene og til de fostermedisinske sentrene og medisinsk-genetiske avdelingene.

Arbeidsgruppen har utarbeidet forslag til ulike forløp ut fra den gravide/parets risiko og har gitt innspill til minimumsinformasjon som fastlege/jordmor må opplyse om:

- Dato for siste menstruasjon
- Helsekort for gravide bør legges ved.
- Der arvelige sykdommer foreligger i familien (journalopplysninger om diagnose hos affisert familiemedlem, resultater av genetiske analyser, bærerstatus hos den gravide og partner)

5.4 Forløpsmodeller ved innføring av tilbudet - utgangspunkt.

NIPT bør tas i forbindelse med ultralydundersøkelsen i første trimester.

Forløpene er beskrevet med utgangspunkt i Stortingets vedtak:

- Gravide som er yngre enn 35 ved termin får tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen. De kan velge å få NIPT mot betaling
- Gravide som er 35 år eller eldre ved termin, eller som har (annen) indikasjon for fosterdiagnostikk, får tilbud om NIPT og ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen.
- Gravide som ikke har indikasjon for fosterdiagnostikk kan få NIPT mot betaling, for eksempel gjennom et privat tilbud (se forløpsmodellene).

Gravide uten kjent genetisk indikasjon for fosterdiagnostikk får tilbud om ultralydundersøkelse (og ev. NIPT) ved lokal fødeavdeling, som også utfører ultralydundersøkelsen i andre trimester (uke 17-19).

Fra det fostermedisinske fagnettverket er det kommet et alternativt innspill om forløp og tilbud om NIPT. Innspillet er gjengitt i vedlegg 10.4.1.

5.4.1 Forløp for gravide under 35 år uten indikasjon for fosterdiagnostikk: tilbud om ultralydundersøkelse gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen

Forløpsmodellen tar utgangspunkt i Stortingets vedtak:

- alle gravide skal få tilbud om en ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen
- gravide som er yngre enn 35 år ved termin og uten kjent indikasjon for fosterdiagnostikk har ikke rett til et tilbud om NIPT gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen
- alle gravide ha mulighet til å få utført NIPT

Forløpet som beskrives her forutsetter at gravide som ønsker NIPT får utført testen gjennom private helsetjenester. Figuren beskriver første del av forløpet for gravide som ønsker tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 og som samtidig benytter seg av et privat tilbud om NIPT (der analysen av blodprøven kan foregå i privat eller offentlig helsetjeneste jf. punkt 4.5).

Det er lagt til grunn at ultralydundersøkelsen foregår ved lokalsykehus (jf. punkt 7.1), og den gravide henvises til ultralydundersøkelse etter konsultasjon hos fastlege/jordmor i primærhelsetjenesten.

- Alle gravide får tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6. Hvis det gjøres funn ved ultralydundersøkelsen må dette følges opp videre. I de fleste tilfeller henvises den gravide til fostermedisinsk avdeling/medisinsk-genetisk avdeling for videre oppfølging. Noen funn kan følges opp lokalt, og dette bør beskrives i egne faglige retningslinjer.

Hvis den gravide har fått utført NIPT (privat virksomhet):

- Prøvesvar fra NIPT formidles til den gravide fra den private virksomheten som har rekvirert prøven og dokumenteres på helsekortet. Den som rekvirerer prøven er ansvarlig for at den gravide får nødvendig informasjon om prøvesvar.
- Ved normalt prøvesvar bør den gravide oppfordres til å informere om at hun har fått utført NIPT og at prøvesvaret er normalt, hvis dette skjer før hun kommer til ultralydundersøkelsen i uke 11+0 -13+6.
- Hvis prøvesvar fra NIPT viser økt risiko for at fosteret har en trisomi (testpositivt svar) må den gravide få tilbud om henvisning til fostermedisinsk/medisinsk-genetisk avdeling for videre oppfølging. Anbefalingen er at testpositive svar etter NIPT følges opp med invasiv prøve. For å avgjøre hva som er riktig oppfølging, er det viktig at mest mulig opplysninger om analysen som er gjort etc. følger med henvisningen.

Anbefalt forløp etter henvisning til fostermedisinsk senter beskrives i pkt. 5.4.3.

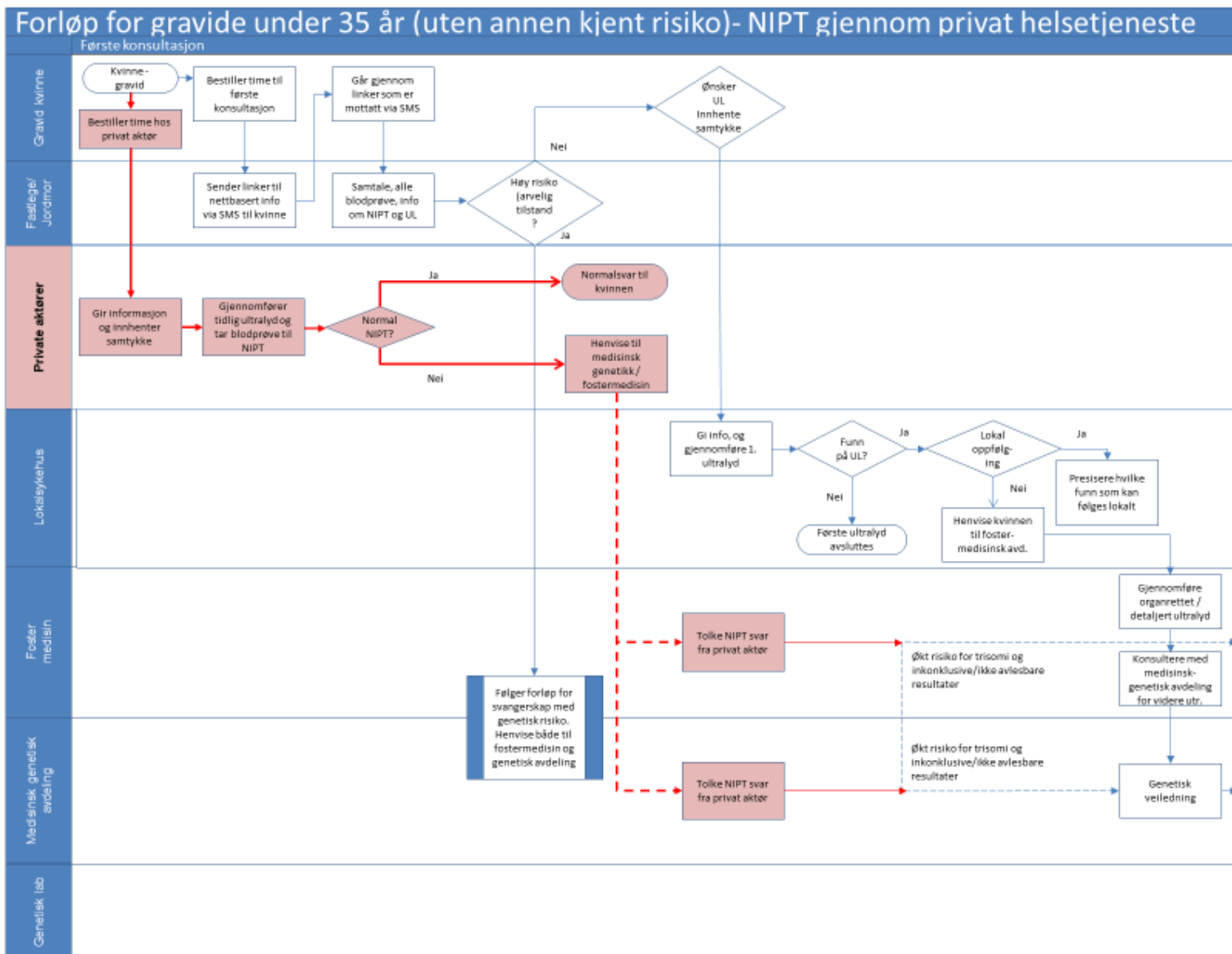
Gravide som velger å få utført NIPT i privat helsetjeneste i uke 10, før hun kommer til ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6, får utført to ultralydundersøkelser i første trimester, med få ukers mellomrom. Dette fordi det er nødvendig å gjøre en ultralydundersøkelse før NIPT for å avklare at fosteret lever og aldersbestemme fosteret. Aldersbestemmelse er nødvendig for å sikre at blodprøve til NIPT ikke tas for tidlig, jf. punkt 4.3 og 4.4.

Ved funn på NIPT-testen er det viktig med informasjon og oppfølging av god kvalitet også hos den private tilbyderen. Det er avgjørende for at kvinnen får god videre oppfølging ved fostermedisinsk avdeling.

Forløpet som er beskrevet forutsetter et tett samarbeid mellom privat og offentlig sektor (pasientforløp, tilgang til data etc.).

Fagmiljøene som har deltatt i utredningsarbeidet peker på at denne gruppen gravide ville fått et mer helhetlig tilbud hvis offentlige helsetjenesten kunne tilby NIPT mot egenbetaling. Fagmiljøet har pekt på flere fordeler ved at NIPT-analysen foregår i regi av offentlig helsetjeneste, se pkt. 4.5.3.

Figur 5.4 - 1⁶⁹: Første del av forløpet for gravide som er yngre enn 35år ved termin og som ikke har kjent indikasjon for fosterdiagnostikk men velger å ta NIPT.



⁶⁹ Figur utarbeidet av Anne Blomhoff og Ragnhild Glad.

5.4.2 Forløp for gravide over 35 år og gravide med kjent indikasjon for fosterdiagnostikk

Forløpsmodellen tar utgangspunkt i Stortingets vedtak:

- gravide som er 35 år eller eldre ved termin skal få tilbud om NIPT gjennom den offentlige helsetjenesten
- gravide med kjent indikasjon for fosterdiagnostikk har rett til NIPT gjennom den offentlige helsetjenesten
- alle gravide skal få tilbud om en ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen

Figuren beskriver første del av forløpet for gravide som ønsker tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 og ev. tilbud om NIPT.

For gravide som er 35 år eller eldre ved termin og uten annen risiko vil ultralydundersøkelse foregå ved lokalsykehus, og den gravide henvises til ultralydundersøkelse etter konsultasjon hos fastlege/jordmor i primærhelsetjenesten. Gravide som ønsker NIPT får også tilbud om det ved lokalsykehus. Blodprøven tas i tilknytning til ultralydundersøkelsen.

Utgangspunktet er at analyse av blodprøve til NIPT skjer i regi av offentlig helsetjeneste/ved medisinsk-genetisk avdeling.

- når prøvesvar fra NIPT er normalt får den gravide beskjed om det.
- hvis prøvesvar fra NIPT viser økt risiko for at fosteret har en trisomi (testpositivt svar) får den gravide tilbud om henvisning til fostermedisinsk/medisinsk-genetisk avdeling for videre oppfølging.
- hvis det gjøres funn ved ultralydundersøkelsen må dette følges opp videre. I de fleste tilfeller henvises den gravide til fostermedisinsk avdeling/medisinsk-genetisk avdeling for videre oppfølging, men noen typer funn kan følges opp lokalt. Dette må avklares i retningslinjer/veileder.

Når prøvesvar fra NIPT er normalt og det ikke gjøres funn ved ultralydundersøkelsen, kan den gravide følges opp lokalt.

Anbefalt forløp etter henvisning til fostermedisinsk avdeling/medisinsk-genetisk avdeling er beskrevet i pkt. 5.4.3

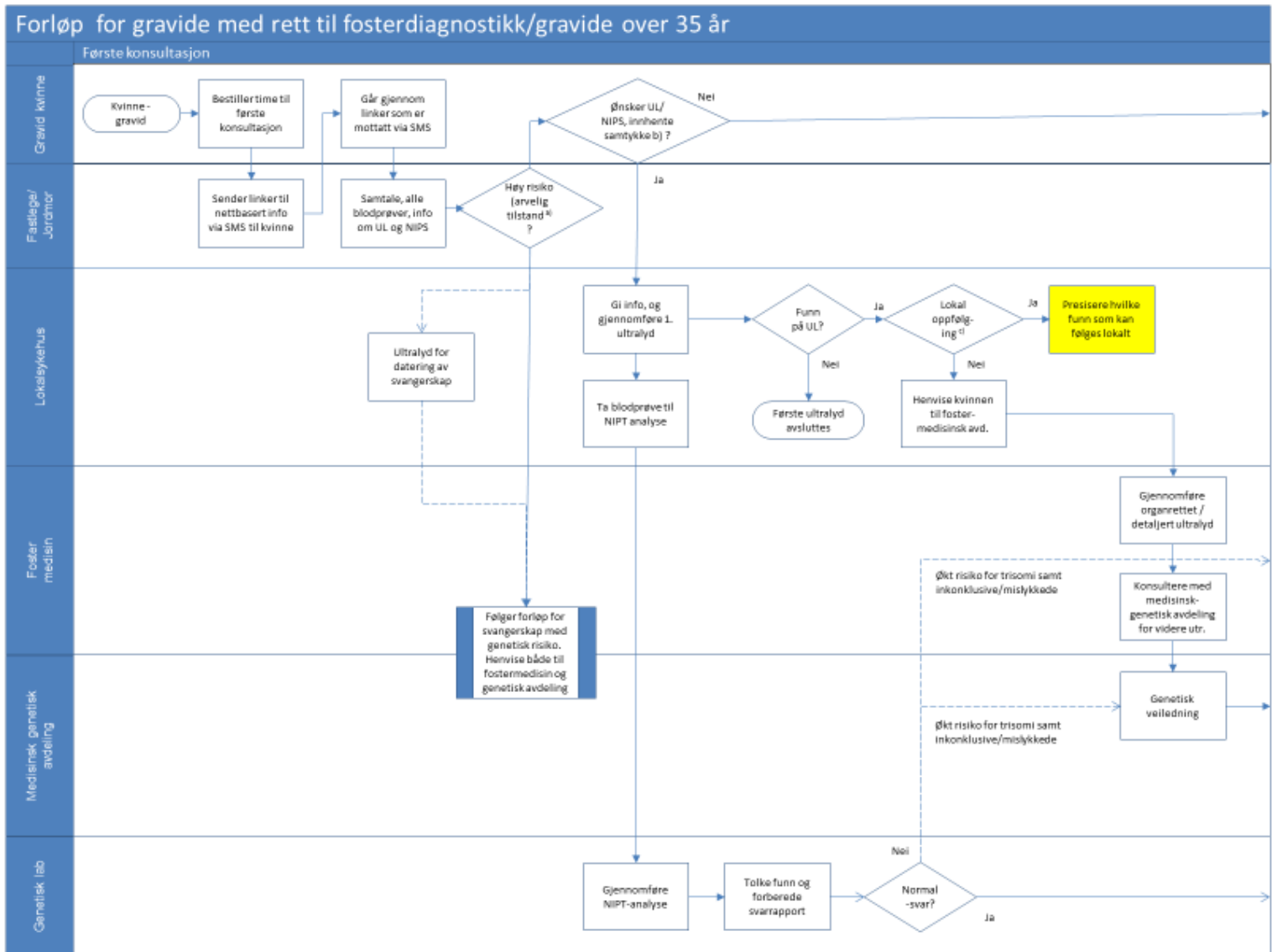
Denne gruppen gravide får godt og helhetlig tilbud gjennom den offentlige helsetjenesten.

Gravide med kjent indikasjon for fosterdiagnostikk, for eksempel kjent genetisk risiko, bør få tilbud om henvisning til fostermedisinsk avdeling/medisinsk-genetisk avdeling for oppfølging. De bør først få tilbud om en enkel ultralydundersøkelse ved lokalsykehus, hvor formålet er å bekrefte at fosteret lever og datere svangerskapet. Deretter henvisning til fostermedisinsk avdeling/medisinsk-genetisk avdeling for videre oppfølging.

Gravide med annen kjent risiko, for eksempel tidligere påviste misdannelser hos fosteret, kan få tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 og NIPT lokalt før de henvises til videre oppfølging

ved fostermedisinsk avdeling. Denne gruppen gravide får også et helhetlig tilbud gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen.

Figur 5.4.2- 1⁷⁰: Første del av forløp for gravide som er 35 år eller eldre ved termin og gravide med kjent indikasjon for fosterdiagnostikk.



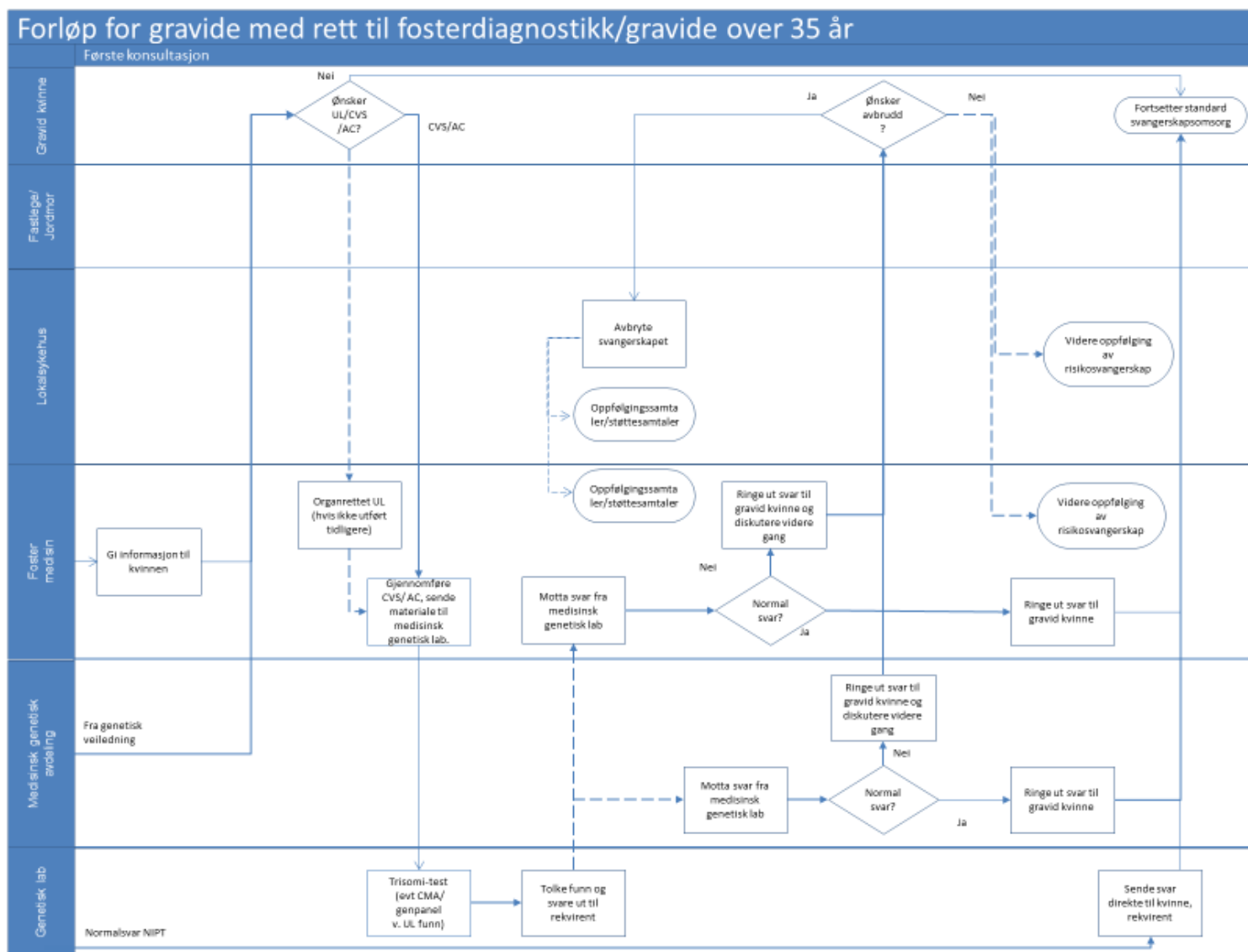
5.4.3 Forløp for gravide som følges opp ved fostermedisinsk avdeling

Forløp etter henvisning til fostermedisinsk avdeling/medisinsk-genetisk avdeling avhenger av problemstillingen. Ved funn på ultralydundersøkelse er det aktuelt å utføre en fostermedisinsk, organrettet ultralydundersøkelse. Hvis NIPT viser at fosteret kan ha økt risiko for trisomi 13, 18 eller 21, er det aktuelt å tilby en morkakeprøve eller en fostervannsprøve for å avklare. Ved kjent genetisk risiko gjøres en målrettet analyse for å avklare om fosteret har den aktuelle sykdommen,

⁷⁰ Figur utarbeidet av Anne Blomhoff og Ragnhild Glad.

enten ved hjelp av NIPD (diagnostisk analyse av cellefritt fosterDNA) eller morkakeprøve/fostervannsprøve. Undersøkelsene har som mål å avklare fosterets tilstand, og ut fra dette vurderes behov for videre oppfølging gjennom svangerskapet. I noen tilfeller er svangerskapsavbrudd aktuelt.

Figur 5.4.3 – 1: Videre forløp ved fostermedisinsk avdeling⁷¹.



5.5 Tiltak som kan bidra til nødvendig kvalitetssikring av tilbudet

5.5.1 Forslag fra fostermedisinsk fagnettverk om implementeringsstudie for å sikre evaluering og kvalitetssikring

Fostermedisinsk fagnettverk foreslår at det nye tilbudet til gravide implementeres som del av et nasjonalt prenatalt undersøkelsesprogram. Det bør skje i form av en nasjonal multisenterstudie

⁷¹ Figur utarbeidet av Anne Blomhoff og Ragnhild Glad

som involverer alle fem fostermedisinske senter og de fire medisinsk-genetiske avdelingene som er knyttet til et fostermedisinsk senter.

Foreslåtte (hoved)formål med studien:

- å bestemme hvordan NIPT og tidlig UL best kan introduseres som kombinert førstelinje teste i et nasjonalt prenatalt program
- i tillegg, å kunne studere valg og evaluere tilfredshet med tilbudet hos gravide. Frivillighet, bevisstgjøring rundt valg, skriftlig informert samtykke (ev. påført helsekortet), tilstrekkelig informasjon og veiledning er en forutsetning for alle undersøkelser.

Fordeler ved å gjøre en implementeringsstudie:

- Studieform vil sikre at vi registrerer data likt og på hensiktsmessig, trygg måte
- Gir mulighet for etablering av nasjonalt kvalitetsregister som også kan brukes til forskning. Kvalitetsregisteret bør være kompatibelt med medisinsk fødselsregister.
- En studie vil gi viktig læring for mange ulike aktører involvert i offentlig svangerskapsomsorg /prenatal omsorg som vi i dag mangler
- Kvinnens autonomi (informert samtykke) og valg om rapportering kan dokumenteres. Ved «valgfri rapportering» kan den gravide f.eks. velge at det ikke foretas risikoberegning for trisomi 21.
- Sikrer likhet i tilbud for alle kvinner uavhengig av geografi og tilgjengelig privat tilbud - noe som er ønskelig.
- Likhet i kvalitet på tilbudet vil forenkle informasjonsarbeidet knyttet til veiledning av den gravide.
- Både testplattform, bioinformatiske løsninger og dataformatlagring blir etterprøvbart og kan i større grad justeres på nasjonalt nivå .
- En nasjonal studie gir muligheter for å bygge kunnskap om faktorer knyttet til gravides valg og konsekvenser av store endringer i helsetilbud til de gravide.
- Felles testplattform for NIPT analyse er nødvendig for gjennomføring av en studie, og gir muligheter for felles anskaffelse og innkjøp av analyseutstyr som igjen kan bidra til lavere kostnader ved etablering av test.
- En nasjonal studie legger godt til rette for nasjonalt samarbeide mellom de fostermedisinske sentra (erfaringsdeling, felles kompetanseheving etc.).

Fostermedisinsk fagnettverk foreslår at det ev. etableres studieledelse med koordinatorene i hver region samt eget registerutvalg med representanter fra hver helseregion.

Fagnettverket har blant annet vist til TRIDENT – implementeringsstudiene som er utført i Nederland som et godt eksempel på hvordan implementeringsstudier kan gjennomføres: ⁷²

⁷² Teksten bygger på artikkelen: TRIDENT-2: National Implementation of Genome-Wide Non-Invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening test in the Netherlands. Van der Meij L.R.M et al. Am. J. Hum. Genet 101, 1-11, dec. 2019 og

I Nederland er det gjennomført to implementeringsstudier for bruk av NIPT; TRIDENT 1 og TRIDENT-2. TRIDENT-1 fant sted mellom 2014 og 2017, og omfattet bare gravide med økt risiko for å ha et foster med en trisomi. I TRIDENT-2 (mellom 1. april 2017 og 1. april 2018) var NIPT i utgangspunktet tilgjengelig for alle gravide; enten en undersøkelse for trisomi 13, 18 og 21, eller en genomvid undersøkelse som også kunne avdekke andre trisomier og noen strukturelle kromosomforandringer.

Studien hadde også eksklusjonskriterier: svangerskap med "vanishing twin", tvillinger med hver sin morkake, funn ved ultralyd som for eksempel NT >3.5 mm, fosterets gestasjonsalder < 11+0 uker, og noen andre, se artikkelen.

TRIDENT-2 ble organisert som en multisenter-studie, og det ble etablert et nasjonalt fagkonsortium med alle relevante aktører: laboratorier, gynekologer, spesialister i kliniske genetikk, jordmødre, pasientorganisasjoner mv. Studien så ikke bare på tekniske aspekter ved NIPT, men så også på de gravidens valg, pasienttilfredshet, finansiering, etiske problemstillinger osv.

Aspekter ved TRIDENT-2 som er trukket fram av fagnettverket:

- Pasientdata ble samlet i en felles database. Dette la godt til rette for kvalitetssikring og evaluering av tiltaket.
- Det ble etablert en felles pipeline for analyse av rådata (DNA-sekvenser)
- Alle gravide som ønsket NIPT betalte en egenandel.
- Alle gravide som ønsket fosterdiagnostikk i første trimester fikk tilbud om en halvtimes veiledningssamtale med en sertifisert veileder (jordmor, gynekolog, sykepleier eller spesialist i kvinnesykdommer og fødselshjelp og kvinnesykdommer).
- God informasjon tilgjengelig på nett på flere ulike språk.

5.5.2 Fostermedisinsk kvalitetsregister

Fagmiljøet i Norge har i flere år arbeidet med å utrede hvordan man kan få opprettet et nasjonalt fostermedisinsk kvalitetsregister, og har nå konkludert med at det beste vil være å opprette en utvidet fødselsmelding med registrering av fostermedisinske problemstillinger/data. Fagmiljøet har utarbeidet et forslag til nytt fostermedisinsk skjema i fødejournalen som kan meldes til og registreres i Medisinsk fødselsregister(MFR). MFR er positive til å gå videre med dette arbeidet, men trenger finansiering for å gjennomføre det. Hvis alle relevante og viktige fostermedisinske opplysninger samles i MFR har vi anledning til å hente ut oversikter og rapporter direkte herfra, for eksempel for å oppfylle bioteknologilovens krav om rapportering, jf. § 7-2.

Det vil sannsynligvis også være hensiktsmessig å registrere i MFR for alle gravide om de har mottatt tidlig UL og NIPT.

presentasjon som Birgitte Faas ved Radboud university hospital holdt for Bioreferansegruppa 26. nov 2019. Faas er medforfatter på artikkelen som det er referert til.

5.6 Oppdatering av retningslinjene for svangerskapsomsorgen

Innføring av nye tilbud medfører behov for oppdatering av Nasjonal faglig retningslinje for svangerskapsomsorg, inkludert helsekortet for gravide. Svangerskap og fødsel er en sterk livsopplevelse for gravide kvinner og deres partnere. Dette er også en sårbar tid med følelser og tanker om hvordan livet framover vil bli. Offentlig svangerskapsomsorg skal støtte og tilrettelegge for oppfølging gjennom hele svangerskapet. Ultralydtilbudet vil være en del av dette.

Nasjonal faglig retningslinje for svangerskapsomsorg anbefaler at gravide skal få tilbud om første konsultasjon senest innen en uke etter at hun tar kontakt med helsetjenesten. I likhet med WHO sine råd, anbefaler Norge at friske gravide med normalt svangerskap tilbys et basisprogram med åtte konsultasjoner inkludert ultralyd i uke 17-19. Sammenlignet med de flere andre sammenlignbare land ligger Norge litt lavere i tilbud antall konsultasjoner i basisprogrammet⁷³. Det gjelder særlig for førstegangsgravide.

Ultralyd i første trimester kan ikke erstatte første konsultasjon i primærhelsetjenesten, det bør være et supplement. Hensikten med den første konsultasjonen er å identifisere behov for veiledning og støtte, iverksette helsefremmende og forebyggende tiltak og oppmuntre til sunne levevaner. Konsultasjonen(e) skal i første trimester også omfatte anamnese og screeningundersøkelser. Innspill fra arbeidsgruppen er at dette nye tilbudet medfører mange vurderinger og et stort informasjonsbehov som kan være vanskelig for de gravide å ta inn over seg i løpet av en konsultasjon.

Evaluering av tilbudet kan avdekke behov for å øke antall konsultasjoner i basisprogrammet. Det har også vært diskutert om fastsettelse av termin bør flyttes fra rutineultralyd i uke 17-19 til tidlig ultralyd. Det kreve en validering og en annen prosess og involvering og kan ikke tas inn i dette oppdraget. Det har også vært innspill på å funksjonsfordele svangerskapskonsultasjoner mellom aktørene. I likhet med endring i tidspunkt for terminfastsettelse krever dette en annen prosess og involvering.

⁷³ Nasjonal faglig retningslinje for svangerskapsomsorgen. Des 2019, Helsedirektoratet

6. Ressursbehov – personell, kompetanse og utstyr

6.1 Dagens situasjon

Stortingets vedtak innebærer at omtrent 55 000 gravide skal få et tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester gjennom den offentlige helsetjenesten. Det krever et kompetanseløft i helsetjenesten og nye ressurser i form av personell, utstyr, lokaler etc.

6.1.1 Bemanningssituasjonen i kommuner og sykehus - jordmødre, gynekologer og spesialister i allmenmedisin

Det har i flere år vært mangel på jordmødre og gynekologer i sykehus og mangel på jordmødre i kommunesektoren. Vanskelig rekruttering og den økonomiske situasjonen i mange sykehus og kommuner har medført begrensede muligheter for å bedre bemanningen. Det rapporteres spesielt fra jordmorforeningene at kapasitetsutfordringer allerede truer kvalitet og pasientsikkerhet. Det er rapportert om:

- lav bemanning og nedbemanning av støttepersonell (f.eks. merkantilt personell) har gitt flere arbeidsoppgaver til det enkelte helsepersonell
- økt kompleksitet i fødepopulasjon; dvs. flere risikofødende som krever forsterket oppfølging især på kvinneklinikkene (ref. rapport om fødselsomsorgen⁷⁴)
- økte kvalitetskrav (f.eks. tilstedeværelse under aktiv fødsel, økte krav til dokumentasjon og kommunikasjon)

Rekruttering av spesialister til gynekologiske avdelinger har også vært bekymringsfull flere steder og avdelinger har vært nødt til å benytte vikarstafetter, som ofte har omfattet utenlandske leger med ulik spisskompetanse. Så vidt Helsedirektoratet er kjent med er rekruttering av LIS-leger bedre. Det er et høyt antall LIS innen fødselshjelp og kvinnesykdommer, og dette er en av spesialitetene med høyest andel LIS relativt til antall overleger. Helse Nord RHF har gitt tilbakemelding om at fødselshjelp og kvinnesykdommer er en spesialitet som bør gis strategisk

⁷⁴ Endring i fødepopulasjon og konsekvenser for bemanning og finansieringssystem. Rapport fra Helsedirektoratet 2020 IS-2895.

oppmerksomhet, begrunnet med høy alder blant overlegene, press på kapasiteten og lave søkertall⁷⁵.

Rekrutteringen av jordmødre er bekymringsfull. Om lag en tredjedel av jordmødrene er over 50 år. Mange har lave stillingsbrøker som er meldt er lite attraktive for jordmødre.⁷⁶

Regjeringen har gjennom flere år satset på helsestasjons- og skolehelsetjenesten. Fra 2018 ble midler øremerket jordmortjenesten i kommunen. I 2020 ble det øremerket 40 mill. kroner og i statsbudsjettet for 2021 foreslås det å øremerke 60 mill. kroner. Tilskuddsordningen har resultert i en betydelig styrking av jordmorkapasiteten i helsestasjonstjenesten. Avtalte årsverk i de kommunale helse- og omsorgstjenestene har fra 2015–2019 økt med 51,9 %⁷⁷.

NAV gjennomfører årlig sin bedriftsundersøkelse, der de kartlegger etterspørsel etter og mangel på arbeidskraft innenfor ulike yrkesgrupper. Virksomhetene blir spurt om de har mislyktes i å rekruttere arbeidskraft, og basert på dette estimerer NAV en mangel på de ulike yrkesgruppene. Estimaten har usikkerhet knyttet til seg, og NAV oppgir 95 prosenters konfidensintervaller, der det reelle behovet med 95 prosent sannsynlighet vil ligge mellom nedre og øvre grense. NAV estimerer i sin undersøkelse for 2020 at det er en mangel på rundt 100 jordmødre i Norge, og at reell mangel med 95 prosent sannsynlighet vil være mellom 25 og 130 jordmødre. NAV estimerer en mangel på 900 legespesialister, men spesifiserer ikke hvilke spesialiteter dette gjelder.

NAV estimerer en mangel på 50 allmennpraktiserende leger i 2020, der reell mangel med 95 prosent sannsynlighet vil være mellom 27 og 100 allmennleger. I kommunesektorens arbeidsgivermonitor for 2019 vurderte 6 av 10 kommuner at det var ganske eller meget utfordrende å rekruttere leger.

Riksrevisjonens undersøkelse av bemanningsutfordringer i helseforetakene viser at mer enn hver fjerde leder for jordmødre har mislyktes med å rekruttere i løpet av de siste tre månedene. Helsedirektoratet innhenter innspill fra de regionale helseforetakene i forbindelse med direktoratets innspill til departementet om utdanningskapasitet for de helsefaglige utdanningene. Helse Sør-Øst RHF har i den forbindelse kartlagt behov i regionens helseforetak, og kartleggingen viser at det er behov for økt studiekapasitet på rundt 34 jordmødre i regionen årlig, men at foretakene har begrenset mulighet til å øke antall praksisplasser. Helse Nord RHF vurderer at utdanningskapasiteten for jordmødre i regionen burde ha vært økt noe for å sikre tilstrekkelig kompetansetilførsel, men at tjenestene har kapasitetsbegrensninger på praksisplasser som må løses først.

⁷⁵ Helsedirektoratet (2019). *Leger i kommunene og spesialisthelsetjenesten. Rapport 2019*. IS-2870.

⁷⁶ Riksrevisjonens undersøkelse av bemanningsutfordringer i helseforetakene 2019-2020 [Available from: <https://www.riksrevisjonen.no/rapporter-mappe/no-2019-2020/undersokelse-av-bemanningsutfordringer-i-helseforetakene/>].

⁷⁷ Kilde: Statistisk sentralbyrå

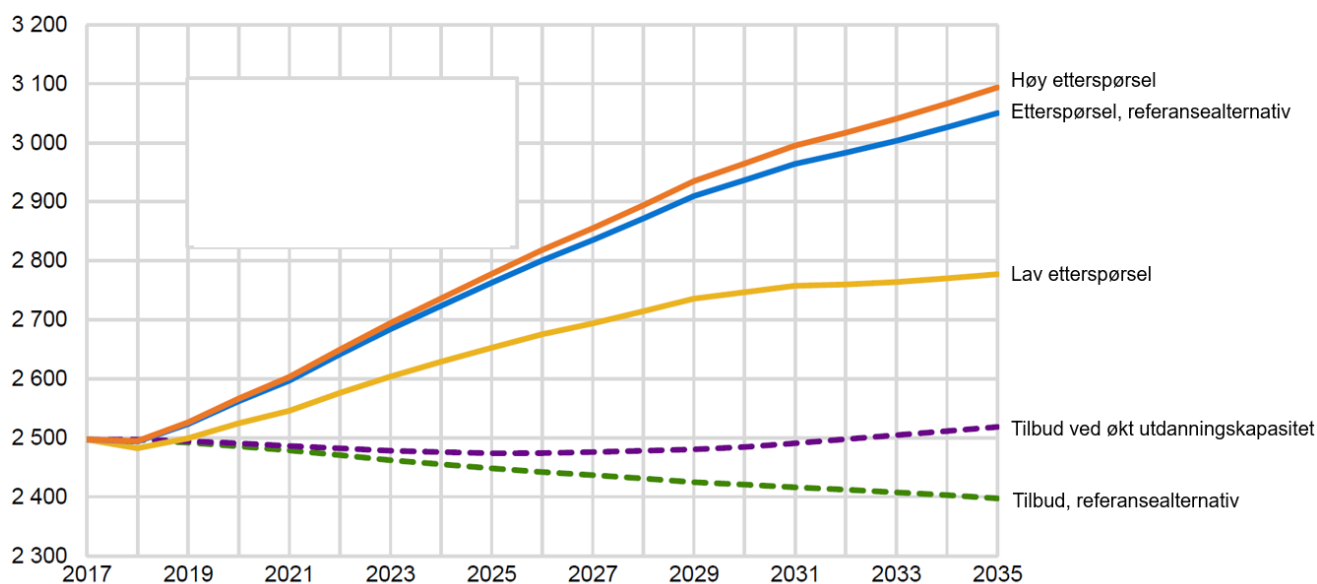
6.1.2 Framskrivninger

SSB benytter framskrivningsmodellen Helsemod til å framskrive tilbud og etterspørsel etter ulike typer helsepersonell, inkludert jordmødre og leger.

Framskrivninger viser at tilgangen på nyutdannede jordmødre de første årene vil være omtrent på nivå med antallet som går av med pensjon, men at antall jordmor-årsverk etter hvert vil begynne å avta svakt etter hvert som større kull nærmer seg pensjonsalderen. Antall årsverk vil derfor synke svakt fram til 2035, gitt SSBs forutsetninger. SSB har også beregnet tilbudet dersom tilgangen på nye jordmødre øker på linje med befolkningsframskrivningenes mellomalternativ (lilla, stiplet linje).

Etterspørselen etter jordmødre er forutsatt å følge fødselstallet. SSB påpekte i Helsemod-rapporten at fødselstallene er ventet å øke noe, til tross for at fruktbarhet og innvandring, som blant annet omfatter kvinner i fruktbar alder, er nedjustert i de seneste befolkningsframskrivningene. Med noe standardvekst når det gjelder bruken av jordmødre både ved sykehusene og i kommunenes forebyggende helsearbeid, øker etterspørselen til 3 100 årsverk i 2035 i referansebanen. Dette er noe sterkere enn den anslåtte veksten i tilbudet, slik at SSB anslår en underdekning på omkring 700 årsverk.

Figur 1. Helsemod. Framskrevet utvikling i tilbud og etterspørsel for jordmødre fram til 2035 under ulike forutsetninger. Årsverk på y-aksen.



Kilde: SSB. Hjemås m.fl. (2019).

Merk at Helsemod tok utgangspunkt i SSBs befolkningsframskrivninger fra 2018, og at SSB i juni 2020 presenterte nye befolkningsframskrivninger, der forventet fruktbarhet (barn per kvinne) nedjusteres ytterligere. I 2019 var det drøyt 54 000 fødsler i Norge. SSB framskriver at dette vil øke til drøyt 59 000 i 2035, ved SSBs hovedalternativ (middels fruktbarhet, levealder og innvandring).

Tabell 1. Framskrevet fødselstall, 2021-2035.

	2021	2023	2025	2027	2029	2031	2033	2035
Framskrevet fødselstall (MMMM)	54 034	53 953	54 732	55 684	56 545	57 422	58 414	59 549

Kilde: SSB, tabell 12887.

I Helsemod framskriver SSB et overskudd på rundt 1 100 legeårsverk i 2035 i referansealternativet. Gitt gruppens størrelse, anses dette som en omtrentlig balanse mellom tilbud og etterspørsel. SSB skiller ikke ut gynekologer eller allmennleger.

Framskrivninger og den demografiske utviklingen med betydelig større andel eldre, tilsier at vi vil stå overfor en mangel på helsepersonell i fremtiden. Utviklingen innebærer at en stadig større andel av befolkningen blir *forbrukere* av tjenester, med en mindre andel som kan *yte* tjenester. Dessuten er hver femte sysselsatt i helse- og omsorgstjenestene i dag (SSB, tabell 09175), og det er grenser for hvor stor andel av arbeidsstyrken som kan jobbe innen helse og omsorg. Det vil ikke være mulig å møte utfordringene kun gjennom å øke utdanningskapasiteten for helseyrkene. For å håndtere utfordringene i helse- og omsorgstjenestene fremover må trolig tjenesten utnytte ressursene på en annen måte enn i dag, for eksempel gjennom hele stillinger. Tjenestene må se på hele sin oppgaveportefølje, sammen med de personell- og kompetanseressursene de har til rådighet, og vurdere hvordan oppgavene kan fordeles. Det kan være aktuelt å heve kompetansen hos personalet eller øke bruken av merkantilt støttepersonell slik at oppgaver kan fordeles på en annen, mer effektiv måte.

6.1.3 Mulige tiltak for å sikre tilstrekkelige personellressurser

Det blir nødvendig å øke ressursene i svangerskapsomsorgen for å kunne realisere nytt tilbud om fosterdiagnostikk til alle gravde; "friske midler" er en forutsetning. Det trengs flere jordmor- og legeårsverk i kommunehelsetjenesten, og flere jordmor- og gynekologårsverk i fødeinstitusjonene når tilbudet iverksettes. Tilbudet bør ikke gå på bekostning av tilbud til pasienter og oppgaver innen andre fagområder, eller tilbudet til andre pasientgrupper innen fødselsomsorg og kvinnesykdommer. Det vil også være behov for økte ressurser til laboratoriepersonell, fostermedisinske sentre og til medisinsk genetikk.

Det er nødvendig å se på ulike framgangsmåter for å sikre tilstrekkelig kapasitet i helsetjenesten når et tilbud om ultralydundersøkelse og NIPT/mulighet for å få utført NIPT skal implementeres i helsetjenesten.

Økte stillingsandeler er én måte å utnytte tilgjengelige ressurser bedre. Riksrevisjonens undersøkelse av bemanningsutfordringer i helseforetakene fra 2019, som omfattet til sammen 1695 jordmødre i sykehusene, viste at hver tredje jordmor jobber heltid, og at gjennomsnittlig stillingsprosent er på i underkant av 80 prosent. Jordmødrene på sykehusene som ligger lavest har en gjennomsnittlig stillingsprosent på under 70 prosent, mens jordmødre på de sykehusene som ligger høyest, har en gjennomsnittlig stillingsprosent på over 90 prosent. Riksrevisjonen har regnet ut at det vil gi 49 ekstra årsverk dersom alle som har gjennomsnittlig stillingsandel under det nasjonale snittet, øker sitt gjennomsnitt til det nasjonale snittet. Dersom alle enhetene øker gjennomsnittlig stillingsandel til nivået til enhetene som har høyest nivå, vil det gi 209 ekstra årsverk.

SSB-statistikk bestilt av Helsedirektoratet i forbindelse med Kompetanseløft 2020-rapportering viser at økningen blant sysselsatte jordmødre i kommunene de siste fem årene i stor grad har skjedd i form av ansettelse i fulle stillinger, slik at omtrent halvparten av jordmødrene nå har full stilling.

Direktoratet har ikke oversikt over hvor mange av jordmødrene som jobber i både kommuner og sykehus. Arbeidsgruppen bak rapporten *Endring i fødepopulasjon og konsekvenser for bemanning og finansieringssystem* anbefalte at det bør vurderes å opprette kombinasjonsstillinger for kommune/sykehus for jordmødre, og dette kan være en god måte å utnytte knappe personellressurser.

Kartlegging gjennom "State of Health in EU"

Den norske delen av rapporten "State of Health in EU" fra 2019 peker på at både styrking av sykepleierutdanning, tiltak for å hindre frafall i utdanning og tiltak for å hindre frafall i yrkesutførelse blant sykepleiere kan bidra til å imøtekomme framtidig mangel på sykepleiere⁷⁸. Rapporten nevner ikke konkrete tiltak. Likevel kan tenkningen være nyttig også overfor andre helsepersonellgrupper, inkludert de som har en sentral rolle når tilbud om ultralyd i første trimester skal implementeres.

Det er også behov for å se på tiltak for å utnytte de totale personellressursene i helsesektoren på en bedre måte. Helsedirektoratet har levert flere rapporter om oppgavedeling i spesialisthelsetjenesten, som tilbakemelding på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet⁷⁹. Rapportene belyser hvordan oppgavedeling kan bidra til

- hensiktsmessig bruk av ressurser
- å frigjøre tid til mer spesialiserte oppgaver
- å fjerne flaskehals
- å gi mer effektiv pasientbehandling
- kompetanseheving
- økt jobbtillfredshet og bedre arbeidsmiljø
- utvikling av omstillingsdyktig helsepersonell

Kartlegging utført i forbindelse med rapportene viser at endret oppgavedeling allerede brukes ved mange HF for å skape mer effektiv pasientbehandling, fjerne flaskehals og gi bedre logistikk. Bakgrunnen for å gjennomføre endret oppgavedeling i spesialisthelsetjenesten har stort sett vært kapasitetsproblemer, begrunnet i enten manglende rekruttering eller økt etterspørsel. Endringene som er gjennomført har vært godt forberedt og iverksatt etter god planlegging med stor vekt på opplæring og kompetanseheving. Intern opplæring dominerer som kompetansehevingstiltak, ofte i kombinasjon med hospitering, kurs eller formell utdanning. Ivaretagelse av kvalitet og pasientsikkerhet har høyt fokus.

⁷⁸ State of Health in the EU · Norway · Country Health Profile 2019, se <http://www.oecd.org/norway/publicationsdocuments/reports/>

⁷⁹ Rapportene er tilgjengelig på www.helsedirektoratet.no

Rapportene peker også på nødvendige forutsetninger for å få til oppgavedeling:

- Samhandlingskompetanse – også i utdanningene: Kompetansebyggende kurs og tilleggsutdanninger er ofte profesjonspåbygninger. Felles kompetansebyggende kurs kan bidra til bedre samhandling.
- Det å dele oppgaver på tvers av kompetansenivåer og erfaring handler i stor grad om å ha kunnskap om andres kompetanse og ansvar.
- Systemet rundt må være tilrettelagt (prosedyrer etc.)
- Eierskap til prosessen er nødvendig

Mulighetsrommet for å sikre tilstrekkelig kapasitet omfatter også bruk av avtalespesialister og avtaler med private helseforetak.

Det norske regelverket legger godt til rette for dette. Helsepersonelloven er profesjonsnøytral, og åpner for å fordele oppgaver på tvers av profesjongrensene så fremt forsvarlighet, kvalitet og pasientsikkerhet er ivaretatt⁸⁰. Helsepersonell er forpliktet til å sørge for at oppgavene løses forsvarlig, mest mulig hensiktsmessig og uten unødvendig ressursbruk.

Kartlegging ved NTNU – stillingsandel mv. for ultralydjordmødre⁸¹

Ultralydstudiet ved NTNU har sendt ut spørreskjema til ultralydjordmødre og deres ledere i Norge som blant annet omhandler temaene nevnt i forrige avsnitt. Innen dato for svarfristen den 28.09.2020 hadde 138 av 221 (62%) ultralydjordmødrene respondert. Tilsvarende svar fra lederne var 22 av 46 (48%).

Blant ultralydjordmødrene jobber 80% i offentlig sektor, 9% i privat sektor og 11% både offentlig og privat. Sekstitre prosent har fulltidsstilling som jordmor, 17% har stillingsbrøk mellom 80-100%, mens de resterende har stillingsbrøker mellom 7-10%. På spørsmål om hvor mye tid som er avsatt til å utføre ultralydundersøkelser svarte 15% at de jobber 100% med ultralyd mens det tilsvarende tallet for de resterende er mellom 10-20%. Blant de som i dag ikke jobber fulltid med ultralyd svarte 67% at de kan tenke seg å øke stillingsandelen med ultralyd. Blant lederne som har respondert på undersøkelsen svarer 59% at de trenger flere ultralydjordmødre.

Før disse dataene er analyserte skal en være forsiktig med å trekke noen form for konklusjoner. Svarene indikerer imidlertid at et stort antall av ultralydjordmødrene i Norge gjerne øker sin arbeidstid med ultralyd som følge av tilbudet om første trimester ultralyd til alle gravide kvinner. Turnusarbeid gir ultralydjordmødrene redusert mulighet til å jobbe med ultralyd. Reduksjon i antallet som jobber i turnus kan redusere behovet for antallet nyutdannede ultralydjordmødre.

6.2 Ressursbehov i spesialisthelsetjenesten

I forbindelse med utredningsarbeidet har Helsedirektoratet bedt medlemmer i arbeidsgruppa om å kartlegge ressursbehov i sitt RHF som følge av at alle gravide skal få tilbud om

⁸⁰ Se lov om helsepersonell (<https://lovdata.no/lov/1999-07-02-64>), §§ 4-6.

⁸¹ Data fra Eva Tegnander, NTNU

ultralydundersøkelser i første trimester, og at det offentlige tilbudet til gravide om NIPT skal utvides, jf. Stortingets vedtak. Kartleggingen tar utgangspunkt i de foreslåtte modellene for organisering av tilbudet;

- gravide får tilbud om tidlig UL ved lokalsykehus/ de fødeavdelingene som i dag utfører ultralydundersøkelsen i andre trimester (uke 17-19).
- gravide som er 35 år eller eldre ved termin og uten annen indikasjon får tilbud om NIPT sammen med tidlig UL/samme sted
- eget løp for gravide med kjent genetisk indikasjon for fosterdiagnostikk

Kartleggingen har bl.a. vært nødvendig for å kunne vurdere økonomiske konsekvenser av Stortingets vedtak. Arbeidsgruppas medlemmer har levert konkrete innspill med beregninger for RHF/HFenes ressursbehov for å håndtere økningen i antall ultralydundersøkelser og NIPT-analyser, med begrunnelse. Beregningene omfatter fødeinstitusjoner, fostermedisinske sentre, medisinsk genetiske avdelinger og serviceavdelinger. Alle påpeker betydelige behov for økte ressurser for å kunne implementere tilbudet. De peker også på løsninger som inkluderer oppgavefordeling mellom helsepersonellgrupper, samlokalisering av det nye tilbudet i noen regioner samt ambulerende tjenester mellom sykehus.

Alle avdelingene utfører i dag andre trimester ultralyd og bør kunne utføre første trimester ultralyd. Beregninger for ressursbehov estimeres ut i fra fødselstallet. Nasjonalt var det i 2019 ca. 55000 fødsler. Anslagsvis vil over 90% av de gravide få tidlig ultralydundersøkelse, og fordelingen av undersøkelser per HF/fødeinstitusjon antas å være omtrent som antall ultralydundersøkelser i andre trimester (uke 17-19). Antall NIPT vil øke betydelig sammenlignet med dagens situasjon, men er vanskeligere å beregne eksakt. Det anslås at opp mot 16 000 eller flere gravide hvert år vil ha rett til NIPT jf. Stortingets vedtak, men det er usikkert hvor mange som vil ta imot tilbudet.

I tillegg vil det komme en økning i antall tidlig UL undersøkelser som må utføres ved fostermedisinske avdelinger pga. patologiske funn eller økt risiko for avvik. Dette anslås å utgjøre ca. 5-10 % av den gravide populasjonen.

Ressursene er beregnet ut fra

- antall fødsler totalt fordelt på hvor mange institusjoner
- overslag over økning i volum av UL i regionen og ved fostermedisinsk avdeling

Beregningene er overordnet og beskriver foreløpig estimert behov for ekstra årsverk og ultralydapparater ut i fra en organiseringsmodell der de virksomhetene som tilbyr ultralydundersøkelser i uke 17-19 i dag også får ansvar for undersøkelsen i uke 11+0-13+6. Lokaler, administrativt personell etc. kommer i tillegg. RHFenes beregninger kan være annerledes enn det som er beskrevet her, og de kan også velge en annen organisering.

6.2.1 Beregninger for Helse Midt-Norge⁸²

I 2019 var det 7336 fødsler fordelt på 7 fødeavdelinger. Alle avdelingene utfører i dag andre trimester ultralyd og bør kunne utføre første trimester ultralyd.

⁸² Bygger på kartlegging mottatt fra medlemmer i arbeidsgruppa ansatt ved St. Olavs hospital

St. Olavs hospital er den største avdelingen, 3699 fødsler, og har Nasjonal behandlingstjeneste for avansert invasiv fostermedisin.

Sykehus med fødetilbud Helse Midt-Norge RHF	Antall fødsler i 2019	Forventet antall tidlig UL (90% oppslutning)
Volda sjukehus	519	467
Ålesund sjukehus	1 185	1 067
Molde	421	379
Kristiansund sjukehus	338	304
St. Olavs hospital	3 699	3 329
Sykehuset Levanger	842	758
Sykehuset Namsos	332	299
Totalt	7336	6603

Disse sykehusene utfører i dag ultralydundersøkelsen i uke 17-19. Med et opptak på ca. 90 % for ultralydundersøkelsen i første trimester, forventes det økning i antall ultralydundersøkelse per foretak som tilsvarer ca. 90 % av antall forventede fødsler, se over.

Behov for ressursøkning beregnes til størrelsesorden 9-11 ekstra årsverk for jordmor/lege med ultralydkompetanse, og i tillegg ett årsverk for lege ved fostermedisinsk avdeling. Det er behov for minst 9 ekstra ultralydapparater i regionen.

Økning i stillingsandeler for ultralydpersonalet kan gi ekstra lege/jordmor- årsverk og bidra til økt kapasitet. Praktisk opplæring av leger/ultralydjordmødre i regionen vil bli basert på hospitering ev. at leger og jordmødre reiser fra St Olavs hospital og til de andre sykehusene i regionen og driver hands-on trening. Rotasjonsstillinger for leger og jordmødre som vil gi mulighet til å jobbe ved St. Olavs hospital i en noe lengre periode vil også være nyttig, siden hospitering ofte blir vanskelig og kortvarig.

Fostermedisinsk avdeling:

St. Olavs hospital har funksjon som regionens fostermedisinske senter⁸³. Hvor mange henviste pasienter som kan forventes er noe usikkert. Hvis det gjelder 10% av de gravide i regionen, vil det tilsvare ca. 750 pasienter ved fostermedisinsk avdeling, St. Olavs hospital. Disse pasientene skal igjennom en mer omfattende undersøkelse med mulig invasiv prøve og er pasienter som

⁸³ Nasjonal behandlingstjeneste for avansert invasiv fostermedisin

fostermedisinsk avdeling trenger tid til å følge opp. Noen av disse vil ha funn som krever at det legges en plan for det videre svangerskapet og andre vil avbryte svangerskapet og den prosessen må da iverksettes. Det er også nødvendig med tid for registrering og rapportering

6.2.2 Beregninger for Helse Sør-Øst⁸⁴

Fødselstall per år/Helse-Sør-Øst

Regionen har 8 helseforetak, med flere fødeavdelinger . Fødselstall for 2019 (levendefødte):

Akershus universitetssykehus:	5118
Oslo universitetssykehus (OUS):	9611
Sykehuset innlandet: Elverum, Gjøvik, Lillehammer, Tynset	2594 ⁸⁵
Sørlandet sykehus: Arendal, Flekkefjord, Kristiansand	3081 ⁸⁶
Telemark sykehus:	1553
Vestre Viken HF: Bærum, Drammen, Ringerike, Kongsberg	4335 ⁸⁷
Vestfold sykehus:	1878
Østfold sykehus: Kalnes	2851

Gitt et stabilt antall fødsler hvert år anslås det at fødeinstitusjonene i regionen vil få en økning på minst 29 800 ultralydundersøkelser hvert år og fostermedisinske senter i størrelsesorden ca. 2.500 undersøkelser. Ressursbehov ved fødeinstitusjonene og fostermedisinske senter ved OUS er beskrevet, men ikke for de andre HF i regionen. OUS regner at de som lokalsykehus vil få ca. 8800 tidlige ultralydundersøkelser per år.

Det er gjort mer utfyllende beregninger for behov ved OUS:

	Antall fødsler	%-andel	Antall tidlig UL
HSØ (regional funksjon)	33.000	5 – 10	ca. 2.500
OUS (lokal funksjon)	9.500	90 – 95	ca. 8.800

Til sammen utgjør dette ca. 11.300 undersøkelser ved OUS. OUS utfører allerede 2.800 av disse undersøkelsene, og gjenstår med en økning på ca. 8.500. OUS har anslått at det vil være behov for minst 5-6 jordmødre med ultralydkompetanse for å kunne ivareta denne økningen.

Tilleggsundersøkelser:

Tilleggsundersøkelser pga. funn ved tidlig UL omfatter NIPT og invasive inngrep, hovedsakelig morkakeprøver («chorionic villus sampling» - CVS). Etter at NIPT ble innført har antall CVS likevel

⁸⁴ Bygger på kartlegging utført av medlemmer av arbeidsgruppa/referansegruppa ansatt ved OUS

⁸⁵ Det var 50 fødsler ved den minste avdelingen og 1181 ved den største

⁸⁶ Det var 365 fødsler ved den minste avdelingen og 1847 ved den største

⁸⁷ Det var 341 fødsler ved den minste avdelingen og 1773 ved den største

økt. Det må tas høyde for at utvidet bruk av NIPT øker behovet for invasive inngrep (CVS eller fostervannsprøve) med tilhørende ressursbehov. Funn av avvik ved NIPT må bekreftes med invasiv diagnostikk pga. falske positive funn ved NIPT. De invasive prøvene gir også svar på andre diagnoser enn man per i dag får ved NIPT.

Et ultralydapparat med en kvalitet som kan benyttes til fosterdiagnostikk har i dag en kostnad fra Nkr. 900.000 til Nkr1.500.000 avhengig av kvalitet. De fleste av de aktuelle nye apparatene vil kunne være av de med lavest pris, noen må ha høyere kvalitet.

6.2.3 Beregninger for Helse Vest⁸⁸

I 2019 var det 12045 fødsler i regionen fordelt på 6 fødeavdelinger. Andre trimester UL utføres ved alle 6 avdelingene og disse forventes å kunne utføre tidlig UL.

Det er to fostermedisinske sentre i regionen, på Haukeland universitetssjukehus og Stavanger universitetssjukehus.

Det var 12045 fødsler i Helse Vest i 2019, fordelt på følgende virksomheter:

Haukeland	4400
Stavanger	4200
Voss	420
Førde	868
Haugesund	1600
Stord	500

Helse Vest/Haukeland antar at Haukeland på regionsbasis må utføre tidlig UL undersøkelser på egen populasjon samt på 5 – 10 % av tilhørende regions-populasjon. Totalt estimeres dette til en økning på 2733 tidlig rutine UL undersøkelser og 540 fostermedisinske konsultasjoner sammenlignet med dagens situasjon.

Ved Stavanger universitetssjukehus vil 90% oppslutning om tilbudet gi ca. 3800 undersøkelser per år. Over 80% av populasjonen i Stavanger får allerede utført en ultralydundersøkelse i første trimester, derfor er det naturlig å tenke at så å si alle gravide i regionen vil ønske å få utført tidlig UL. Antall undersøkelser vil derfor være nærmere 4200.

Ressursbehovet i regionen estimert til minst 12 ekstra årsverk (jordmødre/leger) og 8 ekstra ultralydapparater.

Tiltak som kan bidra til å sikre tilstrekkelig kapasitet:

Ved Haukeland universitetssykehus kan det økte jordmor-behovet dekkes ved økning av stillingsprosent og ved å ta i bruk de som er i opplæring.

Ved Stavanger universitetssykehus er det flere UL-jordmødre som arbeider 50% på fødeavdelingen. Dersom det ansettes nye jordmødre ved fødeavdelingen, kan jordmødre med kompetanse i ultralyd få nødvendig tilleggsopplæring og deretter utføre flere ultralydundersøkelser, inkl. tidlig UL.

Fostermedisinsk avdeling ved Haukeland universitetssjukehus:

Fostermedisinsk avdeling ved Haukeland US regner med omtrent 540 nye fostermedisinske

⁸⁸ Bygger på kartlegging utført av medlemmer av arbeidsgruppa/referansegruppa ansatt ved HUS og SUS

undersøkelser hvert år. Fostermedisinsk avdeling ved Stavanger US har ikke sendt inn egne beregninger.

Ressursbehov HUS 1 fostermedisiner, 1 undersøkelsesrom, 1 UL maskin

Fostermedisinsk avdeling vil også ha behov for ressurser knyttet til opplæring av LIS/jordmødre som tar videreutdanning i ultralyd: 1 ekstra årsverk for fostermedisiner/UL jordmor.

6.2.4 Beregninger for Helse Nord⁸⁹

Totalt fire virksomheter (sykehusforetak) i Helseregion Nord har fødetilbud og tilbud om ultralydundersøkelse i 2. trimester :

- Helse Finnmark, Universitetssykehuset Nord Norge, Nordlandssykehuset og Helgelandssykehuset.
- Fødslene er fordelt på 14 ulike fødeenheter. Ultralydundersøkelsene foregår ved 13 ulike lokasjoner. Det er tenkt at også 1. trimester ultralydundersøkelse skal foregå ved de samme lokasjoner som i dag, muligens med ett unntak, slik at det blir ultralydundersøkelser ved 12 ulike lokasjoner.
- I tillegg er det i dag tilbud om rutineultralydundersøkelse i 2. trimester ved en privat virksomhet i Sandnessjøen.

Fødsler i 2019 fordelt på helseforetak:

Helse Finnmark: Hammerfest, Kirkenes, Alta:	631
UNN: Tromsø, Harstad, Narvik, Sonjatun og Finnsnes:	1849
Nordlandssykehuset: Bodø, Vesterålen, Lofoten:	1267
Helgelandssykehuset: Rana, Sandnessjøen, Brønnøysund:	575

UNN er den største avdelingen og innehar regionens fostermedisinske funksjon samt medisinsk-genetisk avdeling med regionsfunksjon. Ved UNN Tromsø undersøkes i dag 30-40 % av den gravide populasjonen i Helse Nord.

Fødselstallet tilsvarer en økning på rundt 3400 ultralydundersøkelser ved fødeinstitusjonene. I Helse Nord vil det mest sannsynlig bli utført UL undersøkelse i første trimester på omtrent det antall gravide som i dag tilbys 2. trimester UL. Med et opptak på rundt 90 % tilsvarer det at UNN som lokalsykehus får 1739 tidlig UL av de totalt 4500 i regionen. Dette krever betydelige personalressurser ved UNN.). Estimat for ressursbehov er på 6-7 årsverk.

Det er behov for å etablere bilde- og datalagringsmulighet ved samtlige lokalsykehus som skal foreta tidlig ultralydundersøkelse (SECTRA/Viewpoint), dette vil medføre investeringsutgifter.

Tiltak som kan bidra til å sikre tilstrekkelig kapasitet:

- Ved de fleste undersøkelsesstedene har ultralydjordmor stillinger som deles mellom ultralydundersøkelse og fødeturnus. De fleste ønsker å øke ultralydundersøkelsesprosenten

⁸⁹ Basert på kartlegging utført av medlemmer i arbeidsgruppa ansatt ved UNN

og anser dette som mulig. Dette utløser imidlertid behov for ansettelse av jordmor i fødeturnusstilling.

- Ved flere steder er gynekolog tenkt inn som framtidig undersøker mht tidlig ultralyd selv om det per i dag kun er UL-jordmor som gjør rutineundersøkelsene. Dette vil medføre et mer robust system (mindre sårbart for fravær, ferieavvikling etc.)
- Ambulering er ikke drøftet med alle undersøkelsessteder men i Helse Nord praktiserer i dag spesialistambulering i utstrakt grad. Ved noen av sykehusene vil det være mulig å legge til rette for ambulering. Ved Helgelandssykehuset vurderer man muligheter for ny organisering av rutineultralyd/tidlig UL undersøkelser (samlokalisere undersøkelser mellom Sandnessjøen/Brønnøysund/Mosjøen)
- I forbindelse med innføring av tidlig ultralyd vil antall henvisninger og forespørsler øke og det vil bli et større behov for å vurdere forespørsler/henvisninger, administrere timer for pasientkonsultasjoner samt koordinere og samordne konsultasjoner. Mange av henvendelsene er underlagt korte tidsfrister og utfra erfaring medfører slike henvendelser økt behov for merkantile tjenester og genererer tidsbruk også for fagpersonell (som vurderer henvisninger og forespørsler). Timebestilling og utsending av svarrapporter online/ved SMS/login portal-løsninger vil være svært ressursbesparende sammenlignet med dagens ordning: timebrev sendt ut i posten (som heller ikke innfrir tidsfrist).

Fostermedisinsk avdeling ved UNN:

I dag utføres rundt 50 tidlig ultralydundersøkelse av fostermedisiner og 220 KUB av ultralydjordmor ved UNN. Det endrede tilbudet medfører trolig en økning av fostermedisinsk tidlig UL undersøkelse til 355/405 gravide, som ofte skal gjennomgå flere undersøkelsesmetoder. I perioder forventes et høyere antall undersøkelser fordi det blir flere henvisninger pga. manglende lokalt tilbud /kompetansenivå og usikre funn som krever fostermedisinsk vurdering.

I ca. 30-50 % av dagens konsultasjoner ved fostermedisinsk enhet får pasientene også tilbud om genetisk utredning og veiledning før invasiv prøve; i de fleste tilfeller hvor det påvises strukturelle utviklingsavvik, ved kjent risiko/familiær tilstand, noen ganger der NIPT tilbys. Ved tilbud om tidlig UL til alle vil behovet også for genetisk utredning og veiledning øke.

Estimert ressursbehov:

- min 1,7 årsverk UL jordmor og 1,5 årsverk lege (fostermedisiner/LIS)

6.2.5 Spesielt om fagområdet medisinsk genetikk

Representanter fra det medisinsk-genetiske fagmiljøet som har deltatt i utredningsarbeidet har påpekt at et utvidet tilbud om fosterdiagnostikk vil få store konsekvenser for andre pasientgrupper som hører inn under fagområdet til medisinsk genetikk, dersom det ikke samtidig tilføres ressurser. Dette er et lite fagområde med svært få spesialister, mange i pasientgruppen som utredes ved de medisinsk-genetiske avdelingene tilhører gruppen sjeldne diagnoser. De medisinsk-genetiske avdelingene er sårbare grunnet lav grunnbemanning og liten tilgang på spesialister.

De medisinsk genetiske avdelingene har også formidlet at de i dag er underfinansiert for genetiske undersøkelser av ufødte. Basisbevilgningen som ble tildelt de medisinsk genetiske avdelingene på 80-tallet dekker minimalt av kostnadene knyttet til moderne fosterdiagnostikk og de

analysemetoder som i dag benyttes.

Økt bruk av avanserte genetiske undersøkelser og bruk av mer avanserte genetiske undersøkelsesmetoder av hele befolkningen (barn, voksne, blivende foreldre, senaborter) medfører et stadig økende behov for genetisk veiledning før og i svangerskap. De genetiske avdelingene er pr. i dag ikke rustet ressursmessig for å møte dette behovet og har en betydelig underkapasitet for denne type veiledning.

Veiledning til lavrisikogruppen gravide må delegeres til andre faggrupper (etter opplæring). Disse faggruppene kan være genetiske veiledere, gynekolog, jordmor (ikke nødvendigvis UL jordmor) og sykepleier. I noen tilfeller vil veiledningsoppgaver kunne utvide/ tillegges delstillinger

Fagmiljøene har som utgangspunkt at analyser av NIPT som tilbys gjennom den offentlige spesialisthelsetjenesten vil foregå ved de medisinsk-genetiske avdelingene.

Volum av prøver som skal analyseres avhenger imidlertid av om disse laboratoriene bare skal kunne analysere prøver fra gravide med rett til fosterdiagnostikk (og NIPT) ifølge Stortingets vedtak, eller om de også skal kunne analysere prøver øvrige gravide (mot egenbetaling). Se kapittel 3.5 og 4.9. Fagmiljøene ved de medisinsk-genetiske avdelingene etterspør en rask avklaring på dette spørsmålet, slik at de kan planlegge og dimensjonere riktig når det gjelder utstyr og personell.

Eksempel på ressursbehov ved medisinsk-genetisk avdeling hvis antall prøver er 5000-6000 hvert år

Laboratorieutstyr som trengs kan være avhengig av hva som finnes i laboratoriet fra før, og hvor mange prøver som skal analyseres. Tabellen nedenfor viser et realistisk investeringsbehov:

INVESTERINGER NIPT	
Utstyr	NOK inkl mva
Spesialtilpasset pipetteringsrobot (Hamilton)	2 125 000
Bygg/IKT-kostnader estimert i søknad (pipetteringsrobot)	350 000
NextSeq sekvenseringsinstrument (Illumina)	4 000 000
Etableringskostnader inkl. hardware og software	700 000
Spectramax M2 plateleser	650 000
Småutstyr (sentrifuge/spesialpipetter)	100 000
Total	7 925 000

I tillegg kommer stillingsårsverk for:

- analyse - tolkning av resultater: molekylærbiolog/klinisk genetiker
- lege – medisinsk genetikk
- genetisk veileder

6.2.6 Oppsummering av innspillene

Ressursbehovet i fødeinstitusjoner og fostermedisinske sentre omfatter kompetanseøkning for helsepersonell som skal utøve tilbudet, årsverk leger og jordmødre for å utføre ultralydundersøkelser og NIPT, gi informasjon til den gravide familie samt til mere utstyr og utvidelse av lokaler. Ressursbehovet varierer mellom regionene og sykehusene knyttet til variasjonen i antall fødsler. Mindre fødeinstitusjoner med lave fødselstall vil også ha behov for ressurser for at den gravide familie skal få tilbudet lokalt og slippe lang reisevei, og kunne tilby et robust tilbud hele året.

Flere fødeavdelinger i landet har lave fødselstall. Det bør derfor også legges til rette for hospiteringsmuligheter slik at helsepersonell/jordmor/gynekolog kan få mengdetrening ved større fødeinstitusjoner/regionale sentre.

Videre er det innspill på økte ressurser til Nasjonalt behandlingstjeneste for avansert invasiv fostermedisin som har et nasjonalt ansvar for utdanning og etterutdanning av ultralydjordmødre.

De medisinsk-genetiske avdelingene har i dag erfart økt etterspørsel av avanserte genetiske undersøkelser og bruk av mer avanserte genetiske undersøkelsesmetoder av hele befolkningen (barn, voksne, blivende foreldre, senaborter). Det er også et stadig økende behov for genetisk veiledning før (prekonsepsjonelt) og i svangerskap. De genetiske avdelingene er pr. i dag ikke rustet ressursmessig for å møte dagens behov.

Analysetilbud for NIPT bør etableres i Norge. Fagmiljøene har som utgangspunkt at analyser av NIPT som tilbys gjennom den offentlige spesialisthelsetjenesten vil foregå ved de medisinsk-genetiske avdelingene. Volum av prøver som skal analyseres, og dermed ressursbehov, avhenger imidlertid av om disse laboratoriene bare skal kunne analysere prøver fra gravide med rett til fosterdiagnostikk (og NIPT) ifølge Stortingets vedtak, eller om det åpnes for å analysere prøver fra øvrige gravide (mot egenbetaling).

6.3 Ressursbehov i kommunehelsetjenesten

Ressurser til kompetanseheving som kurs og tid til opplæring i nye metoder inklusiv oppbygging av kommunikasjonsferdigheter er en forutsetning for å kunne gi et likeverdig og forsvarlig tilbud om tidlig ultralyd og NIPT.

Helsedirektoratet utarbeider nå et verktøy for vurdering av bemanning i jordmortjenesten på helsestasjonen. Verktøyet har som formål å bidra til god planlegging av virksomheten, synliggjøre oppgavene som er omfattet av Nasjonale faglige retningslinjer og skape større bevissthet rundt tidsbruk. Verktøyet kan bidra til å vise behov for økte årsverk som følge av implementering av tilbud om tidlig ultralyd og NIPT.

Den Norske Jordmorforening foreslår 90 minutter til første konsultasjon, for å sikre at det gis nok tid til informasjon og veiledning om tidlig ultralyd og NIPT. De foreslår videre ny anbefaling i Nasjonal faglig retningslinjene for svangerskapsomsorgen "*Gravide skal få nøytral informasjon om*

tilbudet tidlig ultralyd og NIPT som gir den gravide og familien et bedre grunnlag for å kunne ta et informert valg". Behov for revisjon av retningslinjen vil bli vurdert og ivaretatt av Helsedirektoratet.

For fastlegene har det vært vanskelig å konkretisere behovet for økte ressurser. Fastlegene poengterer at de ofte kjenner den gravide og hennes sykehistorie og at behov tid kan være ulikt.

Det er et pågående arbeid i Helsedirektoratet med å utvikle kommunalt pasient- og brukerregister. I framtiden vil en kunne hente ut data fra fastlege- og jordmortjenesten på individnivå. Ved innføring av nye tilbud og metoder vil kontinuerlig evaluering være viktig for å sikre god kvalitet i tjenesten. Det er sannsynlig at nytt tilbud om tidlig ultralyd og NIPT kan medføre økt bruk av ressurser også ut over informasjon og veiledning i forkant av tidlig ultralyd og NIPT for informert samtykke. Det bør vurderes om KPR på sikt kan kartlegge behov for ekstrakonsultasjoner som følge av innføring av tidlig ultralyd undersøkelse og NIPT.

Siden det er den gravide som velger hvor hun ønsker svangerskapsomsorg er et godt samarbeid mellom fastlege og jordmor viktig. Det bidrar til å sikre likeverdig tilbud om tidlig ultralyd og NIPT. Det vil også bidra til å redusere unødvendig bruk av knappe ressurser i form av dobbeltarbeid. Gode arbeidsverktøy kan være dialogmeldinger for utveksling av informasjon i tråd med «Kloke valg». Det bør vises til kommunens ansvar for å tilrettelegge for samarbeid.

6.4 Kompetansehevingstiltak for jordmødre og leger i primærhelsetjenesten

Primærhelsetjenesten må kunne vurdere den gravide/familiens risiko. Den gravide/familien skal involveres og støttes, og i tillegg få informasjon om graviditeten, tilbudet og de ulike undersøkelsene som gjøres. Primærhelsetjenesten må kjenne til regelverk på området og kunne håndtere faglige og etiske dilemmaer som kan oppstå i møte med den gravide og hennes familie.

Det er behov for økt kompetanse for å sikre at den gravide får god veiledning og informasjon om ultralydtilbud og mulighet for NIPT tidlig i svangerskapet. I gjeldende retningslinjer for svangerskapsomsorgen framgår det at den gravide selv kan velge om hun ønsker å benytte jordmor eller lege i konsultasjoner i svangerskapet.

Informasjonsplikten ligger allerede til legers og jordmødres yrkesutøvelse. Alle gravide, uansett risikoprofil, får i dag tilbud om rutineultralydundersøkelse med blant annet terminfastsettelse i andre trimester i svangerskapet (uke 17-19). Ultralydundersøkelsen i uke 17-19 er unntatt fra regulering etter bioteknologiloven kapittel 4.

Ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6 og NIPT reguleres som fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven kapittel 4⁹⁰. Dette medfører mer spesifikke krav til informasjon, enn det som gis ved rutineultralyd i andre trimester, og dermed også økt kompetanse hos den som informerer.

⁹⁰ Se juridisk vurdering i vedlegg 10.1 . NIPT: Ifølge bioteknologiloven (kapittel 4) defineres fosterdiagnostikk som «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» .

Kvinnen eller paret må kjenne konsekvenser av valget for barnet, kvinnen, paret og familien. Typisk vil informasjonen dreie seg om;

- hva undersøkelsene omfatter og dens begrensninger
- sensitivitet og spesifisitet.
- mulige utfall av undersøkelsen og videre forløp

Referansegruppen har spilt inn at Helsedirektoratet bør utarbeide en nasjonal veileder inkludert et flytskjema/algoritme for å sikre tidlig identifisering av gravide med som bør ha et annet forløp, f.eks. pga risiko for alvorlig arvelig sykdom hos fosteret. Videre er det foreslått et nettbasert kurs som evt. kan inkludere en godkjenning, samt en felles digital informasjonsplattform.

Oppbygging av kompetanse bør gå inn i spesialisering for allmennleger og i utdanningsløpet (masterprogrammet) for jordmødre. Helseforetakene skal bidra til at nyutdannet helsepersonell har riktig kompetanse ved å delta i arbeidet med å utarbeide og revidere nasjonale retningslinjer for helse- og sosialfagutdanningene gjennom Kunnskapsdepartementets styringssystem RETHOS. For å sikre at jordmorutdanningen møter behovet til kompetanse så skal utdanningen inkluderes og revideres i RETHOS.

6.5 Innspill fra videreutdanning for jordmødre i ultralyddiagnostikk, NTNU: Kompetansekrav og utdanning⁹¹

6.5.1 Innledning

Videreutdanning i ultralyddiagnostikk for jordmødre ved NTNU (UL6000) ble etablert i 1998. Jordmødre med ultralydkompetanse har siden sørget for at gravide kvinner i hele landet får utført den samme gode undersøkelsen. Lik og høy kvalitativt oppnås ved at jordmødrene er utdannet på samme sted med samme type opplæring. Kvalitetsnivået av måleparametere ble vitenskapelig validert på 73 000 fostre ved fire forskjellige institusjoner, Trondheim, Gjøvik, Lillehammer og Stavanger ^{92, 93, 94}. Ultralydjordmødrene kan dokumentere høyt oppdagelsesnivå for sykdom og avvik hos fosteret ^{95, 96, 97}.

Ultralyddiagnostikk krever både god faglig kunnskap og omfattende praktisk kompetanse. Undervisningen er derfor i stor grad basert på teori og "hands-on-training». Målet for studiet har fra

⁹¹ Innspill fra representanter i arbeidsgruppe/referansegruppen fra NTNU – Videreutdanning for jordmødre – ultralyddiagnostikk.

⁹² Økland I, Nakling J, Gjessing HK, Grottum P, Eik-Nes SH. Advantages of the population-based approach to pregnancy dating: results from 23,020 ultrasound examinations. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012;39(5):563-8.

⁹³ Okland I, Gjessing HK, Grottum P, Eggebo TM, Eik-Nes SH. A new population-based term prediction model vs. two traditional sample-based models: validation on 9046 ultrasound examinations. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;37(2):207-13

⁹⁴ Okland I, Gjessing HK, Grottum P, Eik-Nes SH. Biases of traditional term prediction models: results from different sample-based models evaluated on 41 343 ultrasound examinations. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;36(6):728-34.

⁹⁵ Brantberg A BH-G, Haugen SE, Eik-Nes SH. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;26:527-37.

⁹⁶ Offerdal K JN, Blaas HG, Eik-Nes SH. Prenatal ultrasound detection of talipes equinovarus in a non-selected population of 49 314 deliveries in Norway. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;30(6):838-44.

⁹⁷ Tegnander E, Williams W, Johansen O, Blaas H-G, Eik-Nes S. Prenatal detection of heart defects in a non-selected population of 30 149 fetuses – detection rates and outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27:252-65.

starten av vært å gi kvalitetsmessig god utdanning. Denne kvaliteten må videreføres når studiet framover inkluderer første trimester ultralyd.

6.5.2 Dagens situasjon

Utdanning

Utdanningen er i dag et fulltidsstudium ved Norges teknisk-naturvitenskaplige universitet (NTNU) i Trondheim⁹⁸. Studiet er ettårig, modulbasert og gir 60 studiepoeng. Dagens kapasitet er 12 studenter per år, et antall som er vurdert som tilstrekkelig for å opprettholde dagens behov for jordmødre med ultralydkompetanse i Norge.

Kompetanse

Etter fullført utdanning er jordmødrene kvalifisert til å utføre ultralydundersøkelser i andre og tredje trimester. Tilbudet i uke 17-19 inkluderer vitalitet, antall foster, lokalisering av morkake og undersøkelse av fosteranatomen og fastsettelse av termin. I tredje trimester utfører jordmødrene blant annet ultralydundersøkelser knyttet til vekstkontroller, oppfølging av flerlingesvangerskap, kontroll av morkaken og overtidsvurderinger. Fargedoppler (fremstilling av blodstrøm) til bruk i fosterhjerterundersøkelsen er også inkludert i utdanningen med tanke på å gi full kompetanse for utførelse av moderne hjerterundersøkelse av fosteret.

Kvalitet

Ultralydteknikken har endret svangerskapsovervåkingen og har dannet grunnlag for fagområdet fostermedisin som bygger på kvalitetsmessig godt utførte ultralydundersøkelser.

Ultralydteknikken har gjort det mulig å få et bilde inn til fosteret, oppdage sykdom/avvik og for enkelte tilstander behandles på fosterstadiet ved hjelp av ultralydteknologien. Dette hadde ikke vært mulig uten innsyn til fosteret. For at fostermedisinerne skal ha et pasientgrunnlag må kvaliteten på ultralydundersøkelsen som utføres i den uselekterte populasjonen, det vil si på alle gravide kvinner, være så god at sykdom/avvik oppdages.

Faglig kunnskap og praktisk utførelse læres over tid. Utdanningen skjer derfor trinnvis og kunnskapsnivået bygges opp gjennom undervisning og obligatoriske oppgaver gjennom hele studieåret. Oppgavene vurderer både den teoretiske kunnskapen og de praktiske ferdighetene. De praktiske ferdighetene oppnås ved at minst 450 ultralydundersøkelser skal være utført etter at studenten har startet med selvstendige ultralydundersøkelser og før skriftlig eksamen kan avgis. Dette antallet undersøkelser er bygget på empiri⁹⁹. Studentene har veileder til rådighet gjennom hele studieåret. Innholdet i undersøkelsene samsvarer med internasjonale retningslinjer¹⁰⁰.

Vurdering

Ultralydkompetansen til jordmødrene gir en sikrere oppfølging av hver gravid kvinne og hennes foster og er et viktig instrument for vurdering av risikogravide som skal henvises videre.

⁹⁸ Videreutdanning i ultralyddiagnostikk for jordmødre: [Internet]. 2018. Available from: <https://www.ntnu.no/videre/ultralyddiagnostikk>.

⁹⁹ Tegnander E, Eik-Nes SH. The examiner's ultrasound experience has a significant impact on the detection rate of congenital heart defects at the second-trimester fetal examination. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;28(1):8-14.

¹⁰⁰ Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL, et al. Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;37(1):116-26.

I 2004 ble bioteknologiloven endret slik at ultralydundersøkelser for å påvise eller utelukke sykdom hos fosteret nå reguleres som fosterdiagnostikk. Men det ble gjort unntak for ultralydundersøkelsen i uke 17-19 og andre ultralydundersøkelser i den alminnelige svangerskapsomsorgen: Slike undersøkelser reguleres ikke som fosterdiagnostikk ¹⁰¹.

Flere steder i landet får ultralydjordmødrene ikke brukt hele sin kompetanse, men utfører kun ultralydundersøkelsen i uke 17-19 i svangerskapet. Det har ført til at flere jordmødre har gått over til det private markedet og representerer et tap av ultralydkompetanse for det offentlige helsevesen ¹⁰².

6.5.3 Økt behov for jordmødre med ultralydkompetanse – behov for nye utdanningsløp

Det finnes allerede ultralydkompetanse blant jordmødre i Norge. Ved å tilby etterutdanning i 1. trimester ultralyd til disse jordmødrene, og ved å gi dem muligheten til å jobbe med 1. trimester ultralydundersøkelser, vil behovet for å øke antall nyutdannede ultralydjordmødre reduseres. Det er derfor viktig å kartlegge hvor mange ultralydjordmødre som er interesserte i å øke sin stillingsandel med ultralyd og hvor mange nye ultralydjordmødre det dermed er behov for.

Overgangsemne for jordmødre som har fullført UL6000

NTNU kommer til å tilby et overgangsemne rettet mot de som har fullført Videreutdanning i ultralyddiagnostikk for jordmødre. Disse jordmødrene innehar allerede kunnskapen og forståelsen av ultralyddiagnostikk og har kun behov for opplæring i de spesielle observasjonene og målingene i 1. trimester i tillegg til veiledning om NIPT. Arbeidsgruppen går inn for at godkjenning fra Fetal Medicine Foundation (FMF) ¹⁰³ for måling av nakkeoppklaring (NT = nuchal translucency) også skal være et krav.

Sertifisering av NT-måling fra Fetal Medicine Foundation inkluderer et nettbasert kurs og innsending av 3 bilder som skal godkjennes før sertifisering gis. Det beskrives strikte kriterier for korrekt måling av NT. Sertifiseringen varer i ett år. For resertifisering må jordmor/lege sende hvert år sende tre nye bilder til vurdering ved FMF. Tilbakemeldingen fra FMF er rask og vil ikke forlenge studietiden.

NTNU planlegger en nettbasert undervisning med praksis på hjemstedet:

- 1-2 uke(r) med teoretisk nettbasert undervisning
- Obligatorisk skriftlig arbeidskrav hvor kunnskap om 1. trimester ultralyd skal beskrives og ultralydbilder med korrekt fremstilt fosteranatomi skal dokumenteres (på lik linje med UL6000)
- Parallelt med oppgaveskriving kan jordmor arbeide med FMF-godkjenning
- Utdanningen er fullført når arbeidskrav er bestått og FMF-godkjenning er på plass

¹⁰¹ Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven) [Internet]. 2003. Available from: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100>

¹⁰² Reiso M, Langli B, Sommerseth E, Johannessen A. A qualitative study of the work experiences of midwives performing obstetric ultrasound in Norway. BMC Pregnancy and Childbirth 2020; 20: 641. Lastes ned fra: <https://doi.org/10.1186/s12884-020-03333-9>

¹⁰³ Foundation FM. <http://www.fetalmedicine.com/fmf/training-certification/certificates-of-competence/the-11-136-week-scan/> 2013

- Vektes med studiepoeng avhengig av kravene til innhold i utdanningen, eksempelvis 7,5 studiepoeng

Innholdet i undervisningen vil følge føringer fra Helsedirektoratet og være på linje med internasjonal standard¹⁰⁴.

For å opparbeide praktisk erfaring vil studentene imidlertid kunne starte med å utføre undersøkelsene rett etter endt nettundervisning. Utdanningstid avhenger av tilgangen på 1. trimesterundersøkelser, og anslås til å være fra 2-4 måneder.

NTNU vil kunne tilby opptak til flere studenter enn ved UL6000. Overgangsemnet kommer i tillegg til eksisterende undervisning, slik at tilgang på ekstra ressurser vil avgjøre hvor mange studieplasser som tilbys. Veiledningstid til studentene må vurderes opp mot maksimalt antall studenter. Overgangsemnet vil tilbys minst 2 ganger i året.

Overgangsemnet vil være midlertidig og avsluttes når tilbudet har eksistert lenge nok til at ultralydjordmødrene har fått mulighet til å gjennomføre emnet.

Endringer i UL6000

Første trimester ultralyd vil bli inkludert i den ettårige ultralydutdanningen for jordmødre ved NTNU. Studenter som fullfører utdanningen fra og med 2021 vil inneha kompetanse til å utføre ultralydundersøkelser i både første, andre og tredje trimester i svangerskapet.

Både kunnskap og praktisk utførelse evalueres på samme nivå som ved UL6000. I tillegg vil den årlige FMF-godkjenningen sørge for at kvaliteten i NT-målingene opprettholdes.

NTNU arbeider med å øke utdanningskapasiteten ved UL6000. Gitt økte ressurser kan dette gjøres. Utfordringen er å sørge for at økt antall studenter ikke går ut over kvaliteten av den praktiske undervisningen, som er ressurskrevende og avgjørende for resultatet.

Ressursbehov ved NTNU

NTNU tilbyr i dag UL6000 med 12 studenter. I tillegg tilbys emnet UL6003 Doppler ultralyd i obstetikk, blodstrømsmålinger i den gravides og fosterets blodkar for overvåking av risikogravide og i fosterhjerterundersøkelsen. Dette emnet er åpent for både ultralydjordmødre og gynekologer, og har fått økende interesser fra begge faggrupper. Opptak tilsammen 12 studenter.

Med innføring av 1. trimester ultralyd på nasjonalt nivå, må UL6000 utvides med flere studenter. I tillegg må overgangsemnet i 1. trimester ultralyd tilbys minimum 2 ganger per år. Dette krever flere stillinger, undervisere og ekstra ultralydapparat. På sikt kan det bli behov for et ekstra undersøkelsesrom avhengig av søkermasse og koronapandemien.

¹⁰⁴ Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, et al. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(1):102-13

2 universitetslektorstillinger	2 603 166
Seniorkonsulent 40%	344 027
Lønn eksterne undervisere	60 000
1 ultralydapparat	1 200 000
Totalt	4 207 193

6.5.4 utfordringer

Koronapandemien gjør situasjonen usikker med tanke på å samle studenter til undervisning. Overgangsemnet påvirkes i liten grad av koronabestemmelser, men UL6000 som skal utdanne nye ultralydjordmødre vil bli påvirket: Studentene må være fysisk til stede og fordi det er vanskelig å holde tilstrekkelig avstand under opplæring. I tillegg kommer studentene fra forskjellige sykehus i hele landet og det er strenge regler for helsepersonell som kommer fra andre helseforetak.

Jordmormangel er nevnt som en utfordring i forhold til å rekruttere ultralydjordmødre. Helseforetakene får kritikk for å være for dårlige på å skape en heltidskultur. Riksrevisjonens rapport om bemanningsutfordringer i helseforetakene ¹⁰⁵ viser at jordmødre har en gjennomsnittlig stillingsstørrelse på 80% og kun hver tredje arbeider heltid. Flere ønsker heltid. I Jordmorforbundet NSFs nasjonale kartlegging fra 2017 sa 75 prosent av jordmorstudentene at de ønsker å jobbe heltid¹⁰⁶. Bare 1,6 prosent av disse fikk tilbud om 100 prosent fast stilling etter endt utdanning. Her er det flere ekstra årsverk å hente. Det finnes få utdanningsstillinger. 70 prosent av lederne oppgir at det er for få utdanningsstillinger ved deres sykehus, mens 35 prosent svarer at deres helseforetak ikke prioriterer dette.

Videreutdanningen i ultralyddiagnostikk har som mål å utdanne ultralydjordmødre som skal arbeide i svangerskapsomsorgen i det offentlige regi. Med innføring av 1. trimester ultralyd til alle gravide ser en at private aktører søker om opptak til det ettårige ultralydstudiet da de ser muligheten til å få godkjenning til å utføre de offentlig tilbudte undersøkelsene i svangerskapet. Ultralydjordmødre som arbeider på private klinikker vil sannsynligvis også søke opptak til overgangsemnet i 1. trimester ultralyd.

Ultralydutdanningen ved NTNU skal i hovedsak utdanne jordmødre til å utøve ultralyd i den offentlige helsetjenesten. Med innføring av første trimester ultralyd til alle gravide kvinner har NTNU nå fått søknader om opptak til studiet fra det private markedet. Noen ferdigutdannede ultralydjordmødre har startet privat virksomhet. Det er sannsynlig at de vil søke på overgangsemnet for å lære første trimester ultralyd.

6.5.5 Tidsperspektiv

NTNU planlegger å starte opp det ettårige ultralydstudiet (UL6000) i januar 2021 med øket antall studenter og med 1. trimester ultralyd inkludert i studieplanen. Overgangsemnet planlegges for

¹⁰⁵ Riksrevisjonens undersøkelse av bemanningsutfordringer i helseforetakene 2019-2020 [Available from: <https://www.riksrevisjonen.no/rapporter-mappe/no-2019-2020/undersokelse-av-bemanningsutfordringer-i-helseforetakene/>].

¹⁰⁶ Helsedirektoratet. Endring i fødepopulasjon og konsekvenser for bemanning og finansieringssystem 2020 [Available from: https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/endring-i-fodepopulasjon-og-konsekvenser-for-bemanning-og-finansieringssystem/Rapport%20om%20fodepopulasjonen.pdf/_/attachment/inline/3435df20-ea13-4d9f-99ed-f711d6ffbef0:51f3f1f4a94cd0893d94f09f3c7663d150ae61b0/Rapport%20om%20fodepopulasjonen.pdf]

våren og høsten 2021. Disse to løpene vil gå parallelt slik at mange ultralydjordmødre med kompetanse i 1. trimester ultralydundersøkelse vil være på plass i løpet av 2021.

Når ny utdanning og nye prosedyrer skal etableres er det en forutsetning at det finnes undervisningspersonell med tilstrekkelig kompetanse. Det er vanskelig å utlyse ny stilling før finansieringen er på plass, noe som forsinker prosessen.

I tillegg må en ta høyde for koronapandemien. Om studenter ikke kan samles til praktisk undervisning blir det store utfordringer i å holde på kvaliteten på utdanningen for UL6000.

6.6 Kompetansekrav og utdanning for legespesialister som skal utføre ultralydundersøkelse i første trimester.

6.6.1 Innspill fra Norsk gynekologisk forening

Norsk gynekologisk forening har gitt innspill om kompetansehevingstiltak for spesialister i fødselshjelp og kvinnesykdommer (heretter gynekologer). De er tydelige på at FMF-sertifisering¹⁰⁷ alene er ikke nok til å sikre god kompetanse på tidlig ultralyd. Denne sertifiseringen er rettet inn mot måling av nakkeoppklaring i uke 11+0 -13+6. Kompetansen må også dekke genetisk veiledning og gjennomgang av anatomi, og dette må kvalitetssikres. NGF har foreslått felles kompetanseheving for jordmødre og leger. NTNUs representanter i utredningen er positive til å se på muligheter.

Generelle prinsipper

Alle leger som utfører ultralydundersøkelsen i første trimester ("tidlig ultralyd") skal ha gjennomgått teoretisk + praktisk opplæring og ha oppnådd sertifisering/godkjenning.

Opplæringen må inkludere veiledning av gravid/partner og alle anatomiske elementer som skal inngå i tidlig ultralyd.

Helseforetakene må vurdere hvor mange leger de trenger å utdanne i tidlig ultralyd for å ivareta oppgaven i en overgangsperiode.

Norsk gynekologisk forening mener at de fostermedisinske enhetene bør få et regionalt ansvar for utdanningen, og samarbeid på tvers av regionene om behov.

Leger i spesialisering

Norsk gynekologisk forening foreslår at opplæring i tidlig ultralyd og informasjon/veiledning til gravide inkluderes i obligatoriske kurs for leger i spesialisering (LIS).

Tidlig ultralyd bør vurderes som et nytt praktisk læringsmål for LIS leger. Læringsmål utformes som oppnådd kompetanse. Arbeidsgruppen har vurdert volum på et minimum antall ultralydundersøkelser i tidlig graviditet som er nødvendig for å oppnå ønsket kompetanse. Det er kommet forslag om et volum på 50.

¹⁰⁷ Sertifiseringsordning ved Fetal Medicine Foundation, se <https://fetalmedicine.org/education/the-11-13-weeks-scan>

LiS kan godkjennes for tidlig ultralyd når kurs og læringsmål er gjennomført.

NGF har skissert et mål om at alle LIS som fullfører spesialiseringen etter 1/1 2024 skal ha dokumentert ultralydkompetanse. Dette bør forankres hos spesialitetskomiteen i Legeforeningen. Det bør vurderes hvilke kompetansemål som skal gjelde alle LIS, og hva som skal gjelde for LIS som ønsker spesialkompetanse innen ultralyddiagnostikk.

Overleger/legespesialister

Det bør etableres teoretisk kurs og hands-on trening i form av hospitering ved fostermedisinsk enhet, og det må være en ordning for godkjenning/sertifisering. HFene må vurdere hvor mange spesialister som må gjennomgå opplæringen for å ivareta «sørge-for» ansvaret.

NGF har signalisert at kurset kan være på plass innen 1. oktober 2021, og at det også innen den tid er gjennomført kurs for leger/LIS i spesialisthelsetjenesten.

Videre prosess i NGF

- Plan for opplæring av LiS diskuteres med fagmiljøet (fostermedisinere), FUGO¹⁰⁸ og spesialitetskomiteen og opplæringen implementeres i den obligatoriske utdanningen. Prosessen vil ta litt tid siden læringsmålene forskriftsfestes¹⁰⁹.
- Plan for overleger/spesialister kan diskuteres med andre fagmiljøer (fostermedisinere, genetikere) De regionale utdanningssentrene har ansvaret for kursene i spesialistutdanningen for leger.

NGF vil etablere en egen faggruppe bestående av overlege (FM), legespesialist og FUGO-representant som sikrer videre progresjon i prosessen.

Det må vurderes nærmere om og ev hvilke krav til kompetanse på tidlig-ultralydundersøkelser som skal være en obligatorisk del av spesialistutdanningen innen fødselshjelp og kvinnesykdommer. Dette må drøftes bla. med spesialitetskomiteen i Den norske legeforeningen.

6.6.2 Andre relevante kurs og opplæringsløp

Fagmiljøet ved Universitetssykehuset Nord-Norge holder kurs om fosterdiagnostikk beregnet for leger i spesialisering. Kurset er anbefalt for leger i spesialisering innen medisinsk genetikk etter ny ordning. Kurset er valgfritt for legespesialister (etterutdanning) og LIS (videreutdanning) i medisinsk genetikk og i fødselshjelp og kvinnesykdommer¹¹⁰.

¹⁰⁸ FUGO - Foreningen for alle Utdanningskandidater i Gynekologi og Obstetikk som er medlem av Norsk Gynekologisk Forening (NGF), og den eneste aktive fagforeningen i Norge av og for assistentleger. Kilde: www.legeforeningen.no

¹⁰⁹ <https://www.helsedirektoratet.no/tema/autorisasjon-og-spesialistutdanning/spesialistutdanning-for-leger/artikler/endringer-i-laeringsmal-og-laeringsaktiviteter#rutinerforinnspilltilendringer>

¹¹⁰ se <https://spesialisthelsetjenesten.no/arrangementer/prenatal-diagnostikk-host-2020-webinar?arrId=0#godkjenninger>

Fagmiljøet ved UNN holder også kurs i kommunikasjon og genetisk veiledning. Kurset er anbefalt for leger under spesialisering i medisinsk genetikk etter ny ordning¹¹¹.

Nasjonal behandlingstjeneste for avansert invasiv fostermedisin holder kurs om tidlig fosterdiagnostikk. Kurset vil vise hvordan det er mulig å undersøke et foster i første trimester med ultralyd og diskutere mulighetene og begrensningene med NIPT og andre genetiske undersøkelser. Kurset er beregnet på leger, jordmødre med ultralydutdanning, leger i spesialisering og annet helsepersonell¹¹². Kurset er godkjent av legeforeningen for spesialister i fødselshjelp og kvinnesykdommer, for spesialister i medisinsk genetikk, og er godkjent av jordmororganisasjonene.

Det er foreslått at det etableres rotasjonsstillinger ved fostermedisinske sentra for opplæring av lokale "superbrukere" som kan ivareta praktisk opplæring av leger og jordmødre ved sitt lokalsykehus.

¹¹¹ <https://spesialisthelsetjenesten.no/arrangementer/kommunikasjon-og-genetisk-veiledning?arrld=0#fakta>

7. Implementering av tilbudet i den offentlige helsetjenesten

7.1 Organisering av tilbudet

Helsedirektoratet har, sammen med fagmiljøene som har deltatt i utredningsarbeidet, vurdert hvordan tilbudet kan implementeres med utgangspunkt i forløpene som er beskrevet i kapittel 5:

- Gravide får informasjon og veiledning om tilbudet om ultralyd i første trimester og mulighet for NIPT gjennom bl.a. nettsider. De får utfyllende informasjon om tilbudet ved første konsultasjon i primærhelsetjenesten.
- RHFene har ansvar for å sørge for en hensiktsmessig organisering av tilbudet i sin region. Ultralydundersøkelsen i uke 11+0 -13+6 bør foregå ved fødeavdelinger/lokalsykehus som i dag utfører ultralydundersøkelsen i uke 17-19 (andre trimester). Ultralydundersøkelsen i første trimester reguleres etter bestemmelsene om fosterdiagnostikk, derfor må virksomhetene ha godkjenning for å rekvirere og utføre ultralydundersøkelsen i samsvar med bioteknologiloven § 7-1.
- Blodprøve til NIPT bør tas i sammenheng med ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6. Lokal fødeavdeling/lokalsykehus bør kunne rekvirere NIPT til gravide med indikasjon for dette jf. Stortingets vedtak. Virksomhetene må ha godkjenning for å rekvirere NIPT i samsvar med bioteknologiloven § 7-1.
- Gravide med kjent risiko/indikasjon for genetisk fosterdiagnostikk eller der det er gjort funn på ultralyd i 1. trimester/NIPT henvises til fostermedisinsk/medisinsk-genetisk avdeling for videre utredning og avklaringer om oppfølging, som beskrevet i kapittel 5.
- Medisinsk-genetiske avdelinger ved universitetssykehusene etablerer analyser av NIPT-prøver.

7.2 Forutsetninger for implementering

7.2.1 Informasjon til gravide på nett

Informasjon på nett må utvikles og kvalitetssikres gjennom en grundig prosess. Oppdatert informasjon om tilbudet og de ulike undersøkelsene kan være på plass relativt raskt, men dette vil ikke dekke alle behov.

7.2.2. Kompetanse i primærhelsetjenesten til å gi god informasjon

Helsepersonell i primærhelsetjenesten må ha nødvendig kompetanse om ultralydundersøkelsen og NIPT, slik at de kan gi god informasjon til gravide.

Primærhelsetjenesten håndterer i dag informasjon til gravide som får tilbud om KUB (38 år eller eldre ved termin eller annen indikasjon for fosterdiagnostikk), og som etter dagens regler om fosterdiagnostikk anses å være en "risikopopulasjon" som skal ha et spesielt forløp. Når alle gravide skal få samme tilbud om ultralydundersøkelser og mulighet for NIPT er det behov for kompetansehevingstiltak.

Det kan være behov for å utvide konsultasjonens varighet eller endre antall konsultasjoner.

7.2.3 Forutsetninger for implementering av tilbud om ultralydundersøkelse til alle gravide

Tilbudet krever oppbygging av kompetanse hos helsepersonell som skal utføre undersøkelsen og økte ressurser/flere årsverk for jordmor/lege.

Kompetanse bygges gjennom videreutdanning, kurs og praktisk erfaring. Det er foreslått en godkjennings- eller sertifiseringsordning for jordmødre og leger for å sikre at de har nødvendig kompetanse til å utføre undersøkelsen. Kompetansebyggingen kan oppnås gjennom for eksempel videreutdanning og kurs, i tillegg til opplæring (i utdanningsløp, rotasjonsstilling/hospitering el.) ved fostermedisinske avdelinger. Helse direktoratet anbefaler at RHFene/de fostermedisinske avdelingene samarbeider om å utforme opplæringsløp/hospiteringsordninger slik at innholdet blir mest mulig likt.

Med gjeldende kriterier for tilbud om KUB – 38 år eller eldre ved termin eller annen indikasjon for fosterdiagnostikk - får mellom 4000 og 6000 gravide hvert år ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 ved et fostermedisinsk senter. Tilbudet skal utvides til å gjelde alle gravide, derfor må flere virksomheter opparbeide kompetanse til å utføre ultralydundersøkelsen.

Helsepersonell må ha kompetanse på ultralydundersøkelsene i uke 11+0 - 13+6, med det innholdet som er anbefalt. De må ha tid til å gjennomføre utdanning, med kurs og opplæringsløp. De må også ha tilgang til pasienter for å få nødvendig "mengdetrening" og praktisk kompetanse, jf. kompetansekravene som er beskrevet i kapittel 5. En samlet populasjon på 4000-6000 gravide er for liten til at et stort nok antall helsepersonell kan få nødvendig erfaring med undersøkelsen. Dette kan tale for en trinnvis innfasing av tilbudet, ev. som en implementeringsstudie, slik fostermedisinsk fagnettverk har foreslått.

Fagmiljøene som har deltatt i arbeidsgruppa har spilt inn at det vil være behov for ekstra årsverk, utstyr og lokaler, se kapittel 6. Resurser og kompetanse må på plass før det er mulig å tilby alle gravide en tidlig ultralydundersøkelse i den offentlige helsetjenesten.

Fagmiljøene som har bidratt i utredningen anslår at det kan være mulig å bygge opp kapasitet til å tilby undersøkelsen til hele populasjonen av gravide (opp mot 55 000 i året) fra 2022, forutsatt at det blir tilført nødvendige ressurser.

Helsedirektoratet ser at det er ønskelig å få tilbudet på plass fra 2022, men er i tvil om det er mulig å bygge opp nødvendig kapasitet og kompetanse på såpass kort tid. Direktoratet vil anbefale at det gjøres en ny vurdering av tidsaspektet når kompetansehevingstiltak, ressurs- og personellplanlegging, anskaffelsesprosesser mv. er forankret i RHFene.

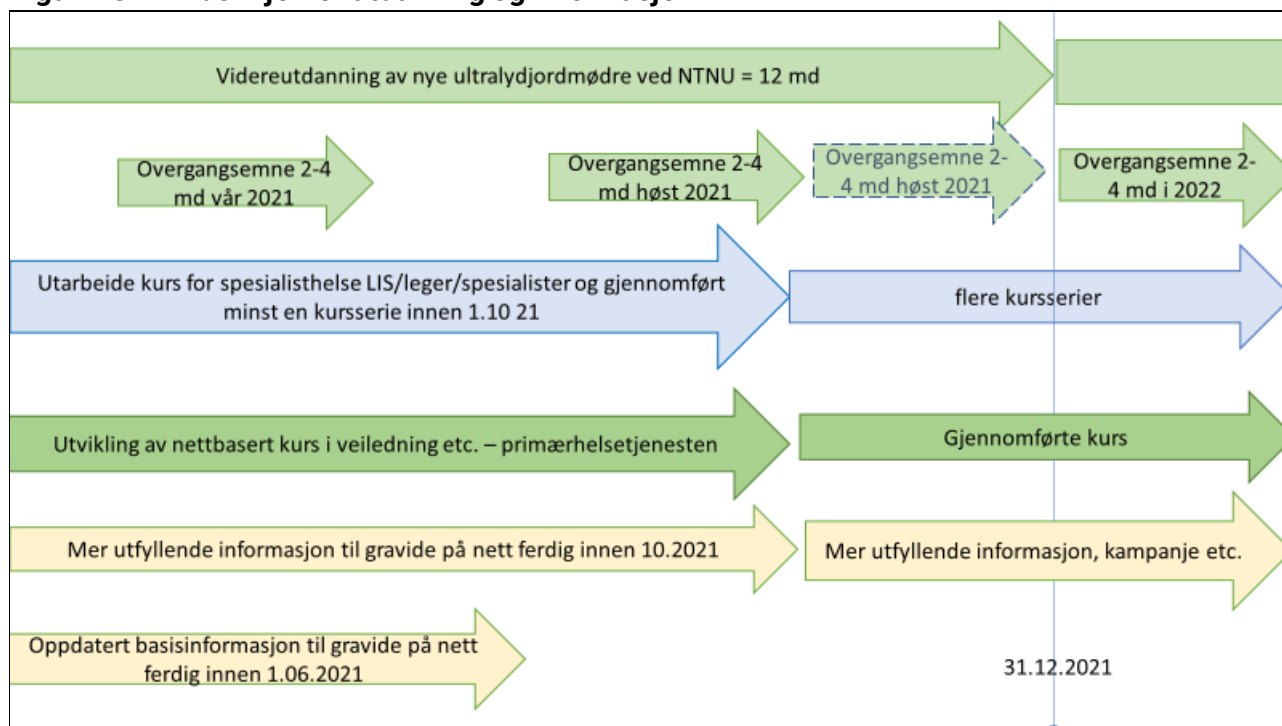
7.2.4 Forutsetninger for implementering av tilbud om NIPT

Det er lagt opp til at de medisinsk-genetiske avdelingene i Norge bygger opp kompetanse på analyse av cellefritt foster-DNA og tolkning av resultatene. Inntil dette er etablert, vil prøvene mest sannsynlig bli analysert ved Karolinska Universitetssjukhuset, som nå¹¹³. De medisinsk-genetiske avdelingene som har vært representert i utredningsarbeidet mener det er mulig å få etablert analysene i løpet av et halvt år etter at de har fått tildelt nødvendige ressurser. Det er realistisk at disse laboratoriene, når analysen er etablert, kan håndtere alle prøver fra gravide i egen region som har rett til NIPT jf. Stortingets vedtak

7.3 Tidslinje for implementering av nytt tilbud i den offentlige svangerskapsomsorgen

Figurene nedenfor oppsummerer de ulike faktorene som må være på plass for å kunne tilby alle gravide tidlig ultralyd gjennom den offentlige helsetjenesten, og NIPT til gravide som har rett til det ifølge Stortingets vedtak. Tidsangivelsen er optimistisk og forutsetter at det bevilges tilstrekkelig med ressurser. Det må også gjøres grep for å sikre tilstrekkelig personellressurser. Uten ressurser vil etablering og oppstart av de ulike tiltakene forskyves utover i 2021, og tidspunkt for etablering av tilbud til alle gravide forskyves tilsvarende (lenger ut i 2022).

Figur 7.3-1: Tidslinjer for utdanning og informasjon



Forklaring, figur 7.3-1:

Lysegrønne piler øverst: Utdanning av nye ultralydjordmødre med kompetanse som dekker UL i uke 11-13+6 og uke 17-19 vil ta et år. Må videreføres.

Små lysegrønne piler: Overgangsemne for jordmødre som har kompetanse for UL 17-19 tar 2-4 md, inkludert praksis. I 2021 er det realistisk å gjennomføre ett kurs om våren og ett kurs om høsten. Avhengig av tidsbruk og praksisplasser kan det være mulighet for gjennomføre to kurs høsten 2021 (pil med stiplet linje). Overgangsemnet videreføres inntil det er tilstrekkelig kapasitet. Gitt ressurser og nok praksisplasser kan NTNU i teorien holde inntil 4 kurs hvert år.

Lyseblå piler: Norsk gynekologisk forening (NGF) har signalisert at de kan ha på plass og ha gjennomført kurs for leger/LIS i spesialisthelsetjenesten innen 1.10.2021. Det krever en beslutning om hva kurset skal inneholde, ressurser og praksisplasser.

Det er usikkert hvor mye tid det vil ta å fullføre kursingen. Første kursserie kan starte i 2021, og videreføres inntil kompetanse inngår på egnet måte i LIS-spesialisering.

I denne figuren inngår ikke opplæringsløp i regi av fostermedisinske avdelinger som hospiteringsordninger, rotasjonsstillinger etc. Det antas at dette kan kombineres med kurs på egnet måte.

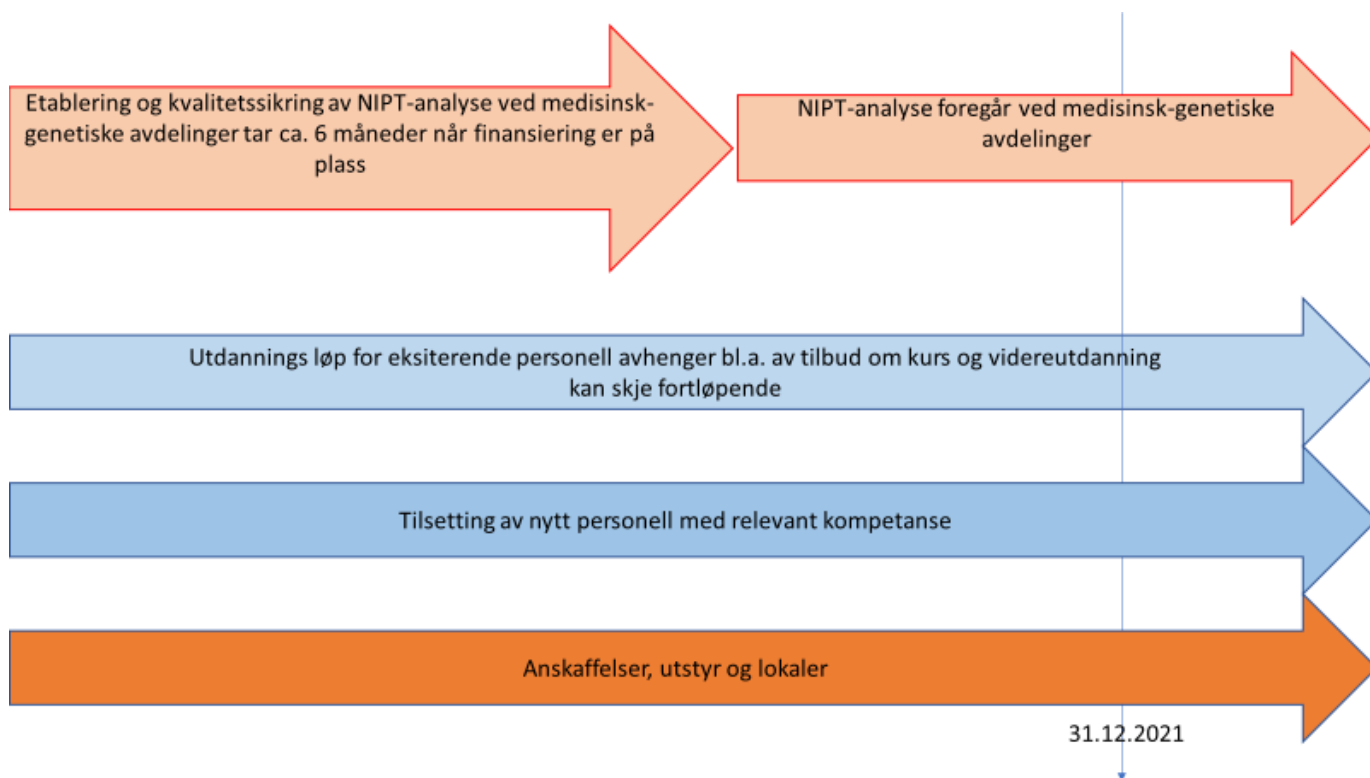
Mellomgrønne piler: Primærhelsetjenesten har foreslått at det utvikles et nettbasert kurs om UL i uke 11-13+6 og NIPT. Det bør være et mål å ha et kurs klart før 1.10.2021. Leger og jordmødre i primærhelsetjenesten kan gjennomføre kurset så fort det blir tilgjengelig.

Lys gule piler: Informasjon til gravide på nett bør utvikles og kvalitetssikres gjennom en grundig prosess. Det bør være et mål å ha ferdig oppdatert basisinformasjon innen 1. juni 2021.

Mer utfyllende informasjon bør være på plass i løpet av oktober 2021. Dette kan så suppleres. Det

bør også arbeides med andre kommunikasjonsformer og kanaler, som for eksempel animasjonsfilm, kampanjer etc.

Figur 7.3-2: Tidslinjer – utstyr, personell, analyser og lokaler



Forklaring, figur 7.3-2:

Lys orange pil: Medisinsk-genetiske avdelinger i den offentlige spesialisthelsetjenesten etablerer NIPT. Analysetilbudet for en del av prøvene kan være etablert og ferdig kvalitetssikret ved noen av de medisinsk-genetiske avdelinger i løpet av et halvt år, avhengig av når de får tildelt ressurser. Når analysen er etablert, vil laboratoriet ha kapasitet til å dekke behovet i egen region jf. Stortingets vedtak om hvem som får tilbud om NIPT. Analyse av prøver ved Karolinska kan avvikles når tilbudet er etablert i Norge.

Lys blå pil: Videreutdanning og utdanningsløp for eksisterende personell starter i 2021 og vil fortsette til det er tilstrekkelig kapasitet. Avhengig av tilgang på kurs, utdanningstilbud, praksisplasser og personelldekning ved den enkelte virksomheten.

Blå pil: Det blir behov for tilsetting av kompetent personell i nye stillinger. Er i gang ved noen virksomheter, og vil fortsette til det er tilstrekkelig kapasitet.

Mørk orange pil: Nødvendige anskaffelser av utstyr og lokaler vil pågå gjennom 2021. Anskaffelsesprosesser kan ta flere måneder.

7.4 Anbefalt plan for implementering av tilbud om tidlig ultralyd og NIPT

Forutsetningene for å tilby alle gravide en tidlig ultralydundersøkelse gjennom den offentlige helsetjenesten, med ønsket kvalitet og innhold, er i dag ikke tilstede. Som beskrevet over og i øvrige deler av rapporten, vil det ta litt tid å få på plass nødvendig kapasitet, kompetanse og utstyr. RHFene har ansvar for å organisere og fase inn tilbudet på en hensiktsmessig måte. Kapasitet ved universitetssykehusene avhenger også av hvor raskt tilbudet kan bygges opp ved lokalsykehusene. Regionene har ulike utfordringer knyttet til dette og dermed også ulike forutsetninger for å få tilbudet på plass raskt.

Helsetilbudet til gravide bør være mest mulig likt over hele landet. Tilgang til ultralydundersøkelse i første trimester skal ikke være avhengig av bosted. Det tilsier at tilbudet gjøres tilgjengelig for alle gravide fra en gitt dato. Samtidig gjør lokale variasjoner at det kan være vanskelig å "rulle ut" tilbudet til alle gravide samtidig, se over.

Fagmiljøene som har bidratt i utredningen mener at en trinnvis innfasing av tilbudet kan være et alternativ, for eksempel på følgende måte:

- tilbudet fases inn i to trinn ved at det først etableres for gravide som er 35 år eller eldre og gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk, altså den gruppen gravide som også har rett på tilbud om NIPT gjennom den offentlige helsetjenesten. Dette kan dreie seg om mellom 10 000 og 15 000 gravide hvert år, en økning som hovedsakelig skyldes endring i aldersindikasjonen. Fagmiljøene anslår at det er realistisk å ha et tilbud på plass til denne gruppen gravide i løpet av høsten 2021. De anslår at øvrige gravide kan få tilbud om tidlig ultralyd fra 2022. Dette forutsatt at RHFene har tilstrekkelig ekstra årsverk med kompetent personell og tilstrekkelig utstyr mv.

Helsedirektoratet anbefaler at det gjøres fortløpende vurderinger av tidsrammen for å få tilbudet på plass, slik at gravide har oppdatert og korrekt informasjon om hva tilbudet er, og dermed realistiske forventninger.

En slik trinnvis innfasing innebærer at tilbud om tidlig ultralyd i en overgangsfase vil være avhengig av alder, som i dag. Gravide mellom 35 og 38 år får det nye tilbudet, mens tilbudet for gravide under 35 år videreføres som i dag. Gravide over 35 år, og gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk, vil få tilbud om NIPT uten forutgående KUB.

Gravide med genetisk indikasjon for fosterdiagnostikk får samme tilbud som i dag, uavhengig av hvordan tilbudet til øvrige gravide organiseres.

Et godt samarbeid mellom regionene vil være en forutsetning for å få til en god implementering av tilbudet, blant annet for å skaffe tilstrekkelig antall praksisplasser for leger og jordmødre som er under opplæring.

8. Økonomiske konsekvenser

Tilbud om ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 og endret alderskriterier for fosterdiagnostikk herunder NIPT test er stipulert til å gi en årlig kostnad i spesialisthelsetjenesten på mellom 200 og 220 millioner kroner. Det forventes at om lag 50 prosent av kostnadene vil bli kompensert fra staten gjennom refusjon for laboratorieundersøkelser, refusjon egenandeler og økning i ISF-refusjon. For å bygge opp tilbudet trengs i tillegg kompetanseoppbygging og investeringer. Det må i tillegg forventes at tiltakene vil gi økt informasjons og oppfølgingsbehov i kommunehelsetjenesten.

8.1 Føringer fra Stortinget og RHFenes sørge-for ansvar

Vi tolker Stortingets vedtak slik at gravide som ikke har indikasjon for fosterdiagnostikk kan få utført tjenesten privat, mens de med indikasjon kan få denne undersøkelsen som en del av offentlig helsetilbud.

Tjenestene utført privat vil ikke ha en direkte budsjettmessig virkning, men oppfølging og videre diagnostikk hos kvinner med funn som tilsier det, kan ha effekt på aktivitet i offentlig helsetjeneste.

8.2 Konsekvenser av å endre aldersgrense for fosterdiagnostikk

I 2019 var det 7600 fødsler for kvinner i aldersgruppen 35 år til 38 år. Samlet stod denne gruppen for 28557 kontakter med spesialisthelsetjenesten for screening og svangerskapsoppfølging (DRG 914P og 914Q) Det tilsvarer 3,8 kontakter per fødsel. Til sammenligning var det 4,5 kontakter per fødsel for aldersgruppen 38-39 hadde i løpet av 2019. Om vi legger til grunn at forskjell i frekvens utjevnes med nytt tjenestetilbud tilsvarer det nær 5 500 nye kontakter. Gitt gjennomsnitt kostnad i 2019 på 1500 kroner tilsvarer dette 8,3 millioner kroner i økte kostnader for helseforetakene. Disse kontaktene vil innebærer en økning for refusjon egenandeler på 2,086 millioner kroner.

8.3 Ultralydundersøkelse i første trimester

Stortinget ber regjeringen sørge for at 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.

I dagens retningslinjer for svangerskapsomsorgen anbefales 8 kontakter for normalsvangerskap. Første kontakt med primærhelsetjenesten anbefales i 6-12 uke dernest kommer ultralydundersøkelse i uke 17-19. Innføring av ultralydundersøkelse i første trimester, se kapittel 5.3

Fagmiljøet i Helsedirektoratet antar at ultralydundersøkelser i første trimester allerede blir gjennomført i stort omfang. Noen kan ut fra mistanke eller engstelse i svangerskapet ha fått henvisning til dette, slik at det allerede dekkes gjennom offentlig finansiering. I hovedsak antas det imidlertid at dette er et tilbud som gravide har betalt for selv, uten dekning fra offentlig helsetjeneste eller refusjon fra folketrygden. Når slik ultralyd blir del av den offentlige svangerskapsomsorgen vil kostnadene flyttes fra pasientbetaling til offentlig finansierte tjenester.

Helsedirektoratet legger til grunn at oppfølging av svangerskap innenfor spesialisthelsetjenesten i hovedsak skal ivaretas av sykehuset hvor pasienten planlegger å føde. Ultralyd i første trimester vil komme i tillegg til dagens tilbud om ultralydundersøkelse i andre trimester (nå rundt uke 17-19).

Basert på fødsler i 2019 tas det utgangspunkt at det årlig vil gjennomføres ultralyd i uke 11+0-13+6 for inntil 55 000 svangerskap. Det antas at det vil bli nær full oppslutning om tiltaket slik at det minst vil bli gjennomført 55 000 ekstra diagnostiske undersøkelser og screening i forbindelse med svangerskap (DRG 914P og DRG 914Q)... Det bør tas høyde for at noen svangerskap følges opp med ekstra undersøkelser for å følge avklare funn i førstegangs undersøkelsen. Vi antar at hver pasient får opp mot 1,25 flere kontakter som følge av ny ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6. Det betyr at vi antar at hver fjerde pasient får en oppfølgende undersøkelse etter ultralydundersøkelsen før alle igjen blir kalt inn til ultralydundersøkelse i uke 17-19. Data fra 2019 viser 21 prosent av pasientene er registrert i DRG for fosterdiagnostisk undersøkelse(914Q). Omfanget av pasienter forventes å øke noe som følge av tidlig ultralyd.

Med 55 000 pasienter blir økningen i antall kontakter opp mot 70 000 konsultasjoner. Om vi tar utgangspunkt i gjennomsnittskostnader for 2019 tilsier dette en kostnad på beregnede kostnader i 2019 på om lag 1500 kroner per konsultasjon. Dette tilsvarer en merutgift på mellom 82,5 til 105 millioner kroner. Med egenandel på 375 kroner betyr dette en økning i folketrygdens utgifter på 21 til 26 millioner kroner.

8.4 Refusjon for NIPT i spesialisthelsetjenesten

Helsedirektoratet vurderer her de budsjettmessige konsekvensene på kap.post 732.77 av at det nå er åpnet opp for videre bruk av NIPT-analyser. Helsedirektoratet har forstått at dette omfatter alle gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk. Etter ny ordning (inkludert senket aldersgrense) vil det være om lag 16 000 kvinner per år. Dette gjelder analysekoden NPU53990, P-Trisomirelatert DNA gruppe (NIPT). Den ligger i refusjonskategori MB14, til kr 2347,36.

I tillegg skal det være tillatt å tilby alle andre gravide NIPT, men dette er slik Helsedirektoratet oppfatter ikke en del av sørge-for-ansvaret for den offentlige spesialisthelsetjenesten. Det vil derfor ikke kunne kreves refusjon for slike analyser, jf. poliklinikkforskriften. Vi anslår at det gjøres ca. 4-500 NIPT i året med dagens rutiner. Fram til nå er det ikke utført noen slike analyser i Norge. Prøvene sendes ut av landet gjennom en avtale med Karolinska sykehus. Så langt har få RHF

krevet refusjon for dette. Vi antar det kommer av at RHF-ene har tolket regelverket dit hen at det ikke kan kreves refusjon for prøver når analysen er utført i utlandet. Helsedirektoratet anser imidlertid at RHF-ene kan kreve refusjon for NIPT-analyser så lenge vilkårene i poliklinikkforskriften er oppfylt, også i de tilfellene der analysen utføres i utlandet. Helsedirektoratet har informert RHF-ene om dette.

Helsedirektoratet antar at det gjennom avtaler med sykehus i utlandet, og/eller gjennom etablering av egen kapasitet, kan være mulig å nå 16 000 analyser allerede i 2021.

Dette gir et estimat på ca. 38 millioner kroner i 2021.

Gjeldende plassering i refusjonskategori for denne koden er basert på et lavt antall analyser i en tidlig fase (jf. 18/9448-1). Kostnaden ved 1000 analyser årlig var estimert til 6800 kroner (anslag fra St. Olavs hospital). Kostnaden vil kunne bli redusert når teknologien har vært i bruk en tid. Ved et antall på 16 000 i året analysert i Norge, forventer Helsedirektoratet at kostnadsanslaget blir redusert. Gitt en kostnad på 6800 per NIPT test vil 16000 undersøkelser innebære en samlet kostnad for laboratorieundersøkelser på 108 millioner kroner.

8.5 Informasjon om NIPT og tidlig ultralyd i den kommunale svangerskapsomsorgen

Innføring av tilbud om NIPT og tidlig ultralyd til alle gravide krever at fastleger og jordmødre i helsestasjon bruker tid på informasjon og samtale om dette til alle gravide som kommer til førstegangskonsultasjon. Henvisning til tidlig ultralyd skal dokumentere kvinnens samtykke, basert på informert valg. Fastleger og jordmødre vil benytte lengre tid på konsultasjonen dersom informasjon om NIPT og tidlig ultralyd ikke skal gå på bekostning av øvrig innhold i førstegangskonsultasjonen.

Det er ulike finansieringskilder for tjenester i den kommunale svangerskapsomsorgen. Fastlegetjenester finansieres i betydelig grad over folketrygden gjennom aktivitetsbaserte takster. Jordmortjenester er i hovedsak finansiert gjennom kommunens frie inntekter, men svangerskapsomsorg ved jordmor finansieres også delvis over folketrygden gjennom regler og takster for stønad til dekning av utgifter til jordmorhjelp.

For førstegangs graviditetskontroll hos lege kan legen, foruten konsultasjonstakst og eventuell tidstakst, ta takst 217a i forskrift om stønad til dekning av utgifter til undersøkelse og behandling hos lege (stønadsforskriften). Takst 217a gir et honorar på 160 kroner. Taksten omfatter førstegangs fullstendig undersøkelse og veiledning av gravide samt utfylling av godkjent svangerskapsjournal. Takst 217b tas ved senere graviditetskontroller – inntil 5 ganger i svangerskapet, sammen med konsultasjonstakst og eventuell tidstakst. Takst 217b gir et honorar på 90 kroner.

Jordmødre kan ved førstegangskonsultasjon utløse takst 1a på 336 kroner og ved senere svangerskapskonsultasjoner takst 1b på 169 kroner.

Informasjon om NIPT og tidlig ultralyd inngår ikke i førstegangskonsultasjon i dag, og dersom fastleger og jordmødre benytter mer tid på hver konsultasjon, vil dette ha en økonomisk konsekvens. Leger kan utløse tidstakster i kombinasjon med takst for førstegangskonsultasjon og vil dermed få finansiert økt tidsbruk. Jordmødre har et fast honorar for førstegangskonsultasjon og vil ikke få kompensert økt tidsbruk.

Det er ulike måter å kompensere økt tidsbruk på. En mulighet er å heve honoraret for førstegangskonsultasjon. Det vil understøtte at den første konsultasjonen skal innebære en fullstendig undersøkelse og nødvendig veiledning, inkludert informasjon om NIPT og tidlig ultralyd. En annen mulighet er å innføre nye takster for informasjon om NIPT og tidlig ultralyd. Det vil gi insentiv til å bruke tid på informasjon, og man vil kunne måle i hvor stor utstrekning slik informasjon gis. Et slik insentiv vil trolig øke sannsynligheten for at anbefaling om å gi informasjon i primærhelsetjenesten etterleves i større grad. Det kan også bidra til å forhindre betydelig økt informasjonsbehov i spesialisthelsetjenesten, når den gravide kommer til tidlig ultralyd og NIPT. Det kan imidlertid diskuteres om det er hensiktsmessig å honorere informasjon om et spesifikt tema særskilt, når takstene for førstegangskonsultasjon inkluderer "førstegangs fullstendig undersøkelse- og veiledning av gravide samt utfylling av godkjent svangerskapsjournal".

Takst for førstegangskonsultasjon blir utløst ca. 41 000 ganger årlig hos fastlege og 46 000 ganger årlig hos jordmor. Økte kostnader for staten ved å heve takst for førstegangskonsultasjon eller innføring av ny takst kan anslås ved å multiplisere disse frekvensene med foreslått beløp.

9. Tilbud om ultralydundersøkelse og NIPT utenfor den offentlige svangerskapsomsorgen

9.1 Føringer fra Stortinget og departementet

I innstillingen til Stortinget¹¹⁴ har flertallet i Helse- og omsorgskomiteen uttalt følgende: *(..)Flertallet ønsker at private aktører som tilbyr NIPT mot egenbetaling i Norge, i likhet med offentlige aktører, må følge vilkårene for samtykke, informasjon og genetisk veiledning som angitt i §§ 4-3 og 4-4.*

Flertallet viser til at Helsedirektoratet i sin vurdering av om en virksomhet skal godkjennes, må legge vekt på om virksomheten har nødvendig kompetanse til å veilede og ivareta den gravide. Virksomheten må ha kompetanse på ultralydundersøkelse, siden NIPT ikke gir mening hvis det ikke er undersøkt hvor mange fostre det er, og at det er liv. Virksomheten skal gi tilbakemelding til kvinnen om resultatet, og hun skal også ha god oppfølging og veiledning hvis resultatet setter henne i en vanskelig situasjon.

Flertallet mener at aktører som ønsker å tilby NIPT, kan godkjennes etter § 7-1 så lenge de oppfyller vilkårene i bioteknologiloven §§ 4-3 og 4-4, og at dette blir lagt til grunn for ny praksis umiddelbart etter at loven er sanksjonert i statsråd..(..).

9.2 Generelle kommentarer

Det følger av departementets oppdrag at Helsedirektoratet skal vurdere hvilke føringer som skal gis for private tilbud. Her omtales helprivate tilbud, ikke for eksempel private virksomheter og avtalespesialister som utfører oppgaver etter avtale med den offentlige spesialisthelsetjenesten. Slike virksomheter regnes som en del av det offentlige helsetilbudet.

¹¹⁴ Innst. 296 L (2019–2020) Innstilling fra helse- og omsorgskomiteen om Endringer i bioteknologiloven mv. Prop. 34 L (2019–2020)

NIPT er godkjent for analyse av trisomi 13, 18 og 21, og kan ikke brukes for å analysere andre typer kromosomavvik før det ev. foreligger godkjenning for det.

Helsedirektoratet anbefaler at ultralydundersøkelsen som alle gravide skal få i uke 11+0-13+6 og NIPT-analysen ses i sammenheng. Det er nærmere begrunnet i kapittel 3.4. Blodprøven til NIPT bør tas i sammenheng med ultralydundersøkelsen.

En stor gruppe gravide har ikke rett til NIPT gjennom den offentlige helsetjenesten jf. Stortingets vedtak. Gravide som ønsker det, skal likevel kunne få utført NIPT, og det er sannsynlig at mange i denne gruppen vil få tilbudet gjennom privat helsetjeneste. Helsedirektoratet anbefaler at blodprøve til NIPT ikke skal tas før tidligst uke 10+0. Dette er begrunnet i kapittel 4.

9.3 Virksomheter som kun skal utføre NIPT-analyse av tilsendte prøver

Laboratorier som kun ønsker å etablere analyse av NIPT for trisomi 13, 18 og 21, altså, kun utføre laboratorieanalysen og tolke svar for tilsendte prøver, trenger ikke søke om godkjenning etter bioteknologiloven kapittel 4 for å gjøre dette.

Det er en forutsetning at laboratoriet analyserer prøver fra virksomheter som er godkjent for å rekvirere analysene i henhold til bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2.

Laboratoriene må forholde seg til føringer som er gitt om bruk av NIPT i godkjenningsvedtak etter bioteknologiloven § 4-2.

Virksomheter som analyserer blodprøver til NIPT må ha nødvendig kompetanse til å tolke resultatene. Fagkompetansen bør ivaretas av spesialist i medisinsk genetikk/laboratoriegenetikk.

Det kan være hensiktsmessig å etablere en godkjenningsordning for laboratoriene som skal utføre og tolke NIPT-analysene. Dette vil gjøre det mulig å stille krav om kvalitet og kompetanse. Uten en godkjenningsordning vil det være rekvirerende virksomhet som må vurdere om laboratoriet har tilstrekkelig kvalitet og kompetanse. I tillegg vil en godkjenning medføre at det kan stilles krav om rapportering. Data fra de private virksomhetene vil da kunne inngå i kvalitetssikring av metoden.

9.4 Virksomheter som skal rekvirere NIPT

9.4.1 Godkjenning etter bioteknologiloven

NIPT for trisomi 13, 18 eller 21 er fosterdiagnostikk etter definisjonen i bioteknologiloven § 4-1, og kan bare rekvireres av virksomheter som er godkjent for fosterdiagnostikk med NIPT i samsvar med bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-3. Godkjenningskravet gjelder for private og offentlige virksomheter, og private virksomheter vil, i likhet med offentlige virksomheter, ha plikt til å rapportere om aktivitetene, jf. bioteknologiloven § 7-2. Krav til hva slags/hvilke data som skal rapporteres vil være de samme for alle virksomheter som er godkjent for å rekvirere NIPT.

9.4.2 Kvalitetskrav

Kvalitetskrav til NIPT-analysene som tilbys i privat helsetjeneste vil være de samme som for tilbudet i den offentlige helsetjenesten: analysen må ha høy sensitivitet og spesifisitet, og utføres på et tidspunkt i svangerskapet der det er tilstrekkelig mengde fritt foster-DNA i den gravides blod. Blodprøve til NIPT for trisomi 13, 18 og 21 kan tas fra uke 10+0 i svangerskapet.

Før det tas blodprøve til NIPT, må det gjøres en ultralydundersøkelse for å bekrefte at fosteret lever, avklare antall fostre og bestemme svangerskapets lengde. Det er nødvendig å datere svangerskapet for å sikre at blodprøven til NIPT ikke tas for tidlig. Denne ultralydundersøkelsen anses ikke som fosterdiagnostikk.

Virksomheter som ikke selv utfører analyse av blodprøven må ha avtale med et laboratorium som kan tilby analyse og tolkning resultatene. Kvalitetskrav er beskrevet i kapittel 4.

Ved funn må den gravide få informasjon om funnet og hva det kan innebære. Videre må hun få tilbud om henvisning til fostermedisinsk avdeling for videre oppfølging. Henvisningen bør inneholde all relevant informasjon om undersøkelsene som er utført, og funn bør dokumenteres, for eksempel kopi av svarrapport (NIPT).

9.4.3 Kompetansekrav

Virksomheten må ha kompetanse til å gi informasjon til den gravide før det tas prøve til NIPT, og til å gi informasjon og veiledning til den gravide når resultatet foreligger, også i tilfeller der svaret indikerer at fosteret kan ha trisomi 13, 18 eller 21. Virksomheten må ha kompetent personell som kan ivareta gravide med funn, og som kan informere godt om hva et funn kan innebære og om det videre forløpet.

Ultralydundersøkelsen for å bekrefte at fosteret lever og aldersbestemme fosteret bør utføres av kompetent helsepersonell, fortrinnsvis jordmor eller gynekolog.

Virksomheter som analyserer blodprøver til NIPT må ha nødvendig kompetanse til å tolke resultatene. Fagkompetansen bør ivaretas av en spesialist i medisinsk genetik/laboratoriegenetik.

9.5 Virksomheter som ønsker å tilby ultralydundersøkelse i første trimester og NIPT

Her beskrives hel-private tilbud som den gravide betaler for. Hel-private tilbud vil ikke utløse refusjon selv om de har godkjenning for fosterdiagnostikk med ultralydundersøkelse i første trimester og NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Private virksomheter kan også inngå avtale med det offentlige. Da vil de anses som del av det offentlige tilbudet.

9.5.1 Godkjenning etter bioteknologiloven

Virksomheter som ønsker å tilby ultralydundersøkelse i første trimester og NIPT for trisomi 13, 18 og 21 må ha en virksomhetsgodkjenning etter bioteknologiloven § 7-1 jf. § 4-3 som omfatter begge undersøkelsene. Private virksomheter vil, i likhet med offentlige virksomheter, ha plikt til å rapportere om aktivitetene, jf. bioteknologiloven § 7-2.

9.5.2 Kvalitetskrav

Kvalitetskrav for NIPT som beskrevet under 9.4.2.

Virksomhetene som ønsker godkjenning for fosterdiagnostikk må forholde seg til anbefalingene som er gitt i kapittel 3 og 4, og kan etter godkjenning tilby ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6, med det innholdet som er anbefalt og NIPT. NIPT bør da tas i forbindelse med ultralydundersøkelsen.

Ved funn må den gravide få tilbud om henvisning til fostermedisinsk avdeling for videre oppfølging. Henvisningen bør inneholde all relevant informasjon om undersøkelsene som er utført, og funn bør dokumenteres, for eksempel med bilde (ultralyd) og/eller kopi av svarrapport (NIPT).

9.5.3 Kompetansekrav

Virksomheten må ha kompetent personell som kan sikre at ultralydundersøkelsen får høy kvalitet, og at kvinnen får nødvendig informasjon og veiledning i forkant av undersøkelsen. Innholdet i ultralydundersøkelsen bør være som beskrevet i punkt 3.3.3. Ultralydundersøkelsen utføres av jordmor eller gynekolog som oppfyller kompetansekrav som beskrevet i kapittel 6.

Virksomheter som analyserer blodprøver til NIPT må ha nødvendig kompetanse til å tolke resultatene. Fagkompetansen bør ivaretas av en spesialist i medisinsk genetik/laboratoriegenetik.

9.6 Sammenhenger mellom privat og offentlig tilbud

Helprivate aktører som tilbyr NIPT-analyse og ultralydundersøkelse i uke 11+0-13+6 vil trolig være i stand til å tilby undersøkelser til gravide som ønsker det før det offentlige tilbudet er ferdig etablert. Dette kan medføre betydelige geografiske ulikheter i tilbudet til gravide fordi gravide i noen deler av landet fremdeles vil måtte reise langt for å komme til en privat klinikk for å få utført undersøkelsen. Når tilbudet er etablert i det offentlige vil ulikheter i det private tilbudet medføre at det fremdeles vil være geografiske ulikheter for gravide som ønsker en NIPT, og som ikke får dette tilbudet i det offentlige.

Fagmiljøet har uttrykt bekymring for at det kan bli stor variasjon i kvalitet på testene som brukes og på kvaliteten på informasjon /veiledning av den gravide i forbindelse med undersøkelsene. Dette kan gjøre det utfordrende å håndtere oppfølging av eventuelle funn. Erfaringsmessig er pasientoppfølging etter avvikende funn den mest ressurskrevende delen av pasientbehandlingen ved fosterdiagnostiske undersøkelser. Dette blir ytterligere krevende når pasientforløpet som leder

til funnet delvis er ukjent for den som skal følge opp.

Dersom offentlig sektor skal ta imot pasienter med avvikende NIPT-funn for videre avklaring krever dette som et minimum at NIPT-svar/rapport og ultralydbeskrivelser er tilgjengelig for den som skal følge opp pasienten.

Forløp med mange overganger mellom ulike deler av helsetjenesten innebærer en større risiko for svikt. Se forløpsmodellene i kapittel 5. Det er viktig å sikre at gravide med funn blir henvist til fostermedisinsk/medisinsk-genetisk avdeling for videre oppfølging. Eksempelvis oppfølging med invasiv test ved funn på NIPT.

Fagmiljøene som har deltatt i utredningsarbeidet ser også utfordringer knyttet til evaluering av tilbudet. Fagmiljøet ønsker en evaluering på nasjonalt nivå. Skal dette være mulig, må alle private og offentlige aktører registrere fosterdiagnostiske variabler/data i et format som er felles/kompatibelt.

10 Vedlegg til rapporten

10.1 Juridiske vurderinger – oppfølging av Stortingets vedtak om endringer i tilbudet om fosterdiagnostikk

10.1.1 Bakgrunn

Bioteknologiloven kapittel 4 har særlige regler om bruk av fosterdiagnostikk. Fosterdiagnostiske undersøkelser skal være godkjent av departementet, jf. § 4-2. Før en undersøkelse må den som skal undersøkes gi skriftlig samtykke til undersøkelsen, jf. § 4-3. Det gjelder særlige regler for informasjon og genetisk veiledning, jf. § 4-4. Fosterdiagnostiske undersøkelser kan bare foregå ved virksomheter som er spesielt godkjent for det aktuelle formålet, jf. § 7-1. Virksomheter som har fått slik godkjenning skal gi skriftlig rapport om virksomheten. Det har derfor stor betydning om en undersøkelse reguleres som fosterdiagnostikk, eller ikke.

Hva som er fosterdiagnostikk fremgår av bioteknologiloven § 4-1:

"§ 4-1. Definisjon

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."

I dette utredningsarbeidet har det kommet opp ulike spørsmål knyttet til bioteknologiloven og forståelsen av den:

- Vil ultralydundersøkelse i første trimester være fosterdiagnostikk i henhold til bioteknologiloven?
- Hva ligger i kravet om godkjenning for fosterdiagnostikk når private virksomheter skal tilby NIPT?
- Kan gravide under 35 år, som ikke har medisinsk indikasjon, få NIPT mot egenbetaling i den offentlige helsetjenesten?

Helsedirektoratets juridiske vurderinger er tatt inn nedenfor

10.1.2 Ultralydundersøkelsen i uke 11+0 til 13+6

Stortingets anmodningsvedtak lyder: «Stortinget ber regjeringen sørge for at 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.» Komiteflertallet begrunner vedtaket slik:

"...Tidlig ultralyd i svangerskapet er en metode fostermedisinere er avhengig av for å avdekke helsetilstander som krever behandling eller tett observasjon. Et eksempel på dette er risikosvangerskap med tvillinger som deler morkake. Flertallet mener det er paradoksalt at ultralyd som redder liv, må utføres privat. Manglende tilbud om tidlig ultralyd i svangerskapet skaper ulikhet i helse, da et flertall av gravide som kan betale selv eller bor i sentrale strøk, foretar dem, noe som ikke er en mulighet for alle i distriktet eller for dem med dårlig råd. Flertallet mener tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser i svangerskapet er nødvendig for å kunne yte helsehjelp til dem som trenger det, og at dette må innføres som et nasjonalt tilbud til alle gravide. Flertallet viser til at tidlig ultralyd gir en bedre datering av svangerskap. Videre kan man lettere oppdage tidlig alvorlig veksthemming, og man kan finne riktig tidspunkt for behandling av fosteret, som eksempelvis lungemodning. Flertallet vil understreke at lovendringen skal være teknologi- og metodenøytral for å ta høyde for at andre teknologier og metoder kan være mer treffsikre og mindre kostbare fram i tid."

Etter bioteknologiloven § 4-1 andre ledd anses "Ultralydundersøkelser i den alminnelige svangerskapsomsorgen (...) ikke som fosterdiagnostikk". Fordi Stortingets anmodningsvedtak innebærer at en ultralydundersøkelse i første trimester skal bli en del av den offentlige svangerskapsomsorgen, har vi vurdert om ultralydundersøkelsen i første trimester er omfattet av unntaket fra fosterdiagnostikkdefinisjonen.

Lovens ordlyd tilsier at ultralydundersøkelse i første trimester ikke vil være å anse som fosterdiagnostikk, ettersom undersøkelsen skal være et tilbud til alle kvinner og dermed vil være en del av den "alminnelige svangerskapsomsorgen", i betydning vanlig og som er et tilbud til alle. Stortinget bruker betegnelsen "den offentlige svangerskapsomsorgen", i betydningen at ultralydundersøkelsen i første trimester skal være et tilbud til alle, og at den skal være offentlig finansiert. Stortinget har ikke kommentert spørsmålet om godkjenning av virksomheter på dette punktet, i motsetning til for NIPT. Det kan også tale for at undersøkelsen ikke skal reguleres etter bestemmelsene om fosterdiagnostikk.

På den annen side trekker forarbeidene til § 4-1¹¹⁵ klart i retning av at unntaket for ultralydundersøkelsene er ment som en presisering for den konkrete undersøkelsen som foretas i uke 17-19, og ikke et unntak for ultralydundersøkelser med andre formål. Departementet skriver at det er hensiktsmessig med en vid definisjon, og at formålet med undersøkelsen bør være avgjørende for om den faller inn under definisjonen eller ikke.

Det framgår av forarbeidene at presiseringen med hensyn til ultralyd var nødvendig på bakgrunn av innspill i høringsrunden som viste til at overgangen mellom fosterdiagnostikk og ultralydundersøkelser i svangerskapet var flytende. Departementet viste til at hovedformålet med

¹¹⁵ Ot.prp. nr. 64(2002-2003) punkt 4.3.5

svangerskapskontrollen er å fastsette termin, vurdere morkakens plassering, se om det foreligger flerlingsvangerskap og vurdere hvordan fosteret utvikler seg, bl.a. en orienterende undersøkelse av fosterets anatomi. Hvis det oppdages avvik under undersøkelsen, skulle imidlertid kvinnen henvises til fosterdiagnostikk. For å tydeliggjøre at den alminnelige undersøkelsen (på grunn av hovedformålet) ikke var fosterdiagnostikk ble det tatt inn en presisering i loven. Departementet understreket imidlertid at det var snakk om ultralydundersøkelser i uke 17-19, og at formålet med undersøkelsen ville være styrende for om en ultralydundersøkelse var fosterdiagnostikk eller ikke:

"Departementets forslag til regulering vil innebære at ultralyd som skal benyttes til fosterdiagnostikk bare kan utføres ved virksomheter som er særlig godkjent for dette formålet. Andre ultralydundersøkelser i svangerskapet vil kunne utføres som i dag, på medisinske indikasjoner, f. eks. ved blødninger eller smerter, og dessuten som et tilbud til alle gravide i 17.-19. svangerskapsuke. Når det er medisinsk indisert vil en lege selv kunne avgjøre om og i hvilket omfang slike undersøkelser skal foretas i svangerskapsomsorgen. Hvis det under slike undersøkelser oppdages tegn på avvik må kvinnen henvises videre til en virksomhet som er godkjent for å utføre fosterdiagnostikk.

Når det gjelder ultralydundersøkelser tidlig i svangerskapet vil det være mulig å finne markører for kromosomavvik, f. eks. nakkefold eller manglende neseben, som begge deler er markører for Downs syndrom. Departementets forslag vil innebære at det som et ledd i svangerskapsomsorgen ikke vil være anledning til å få utført en tidlig ultralydundersøkelse i denne hensikt.

I de tilfeller hvor det foreligger indikasjoner for fosterdiagnostikk vil imidlertid en undersøkelse kunne foretas ved en godkjent virksomhet som har tilstrekkelig kompetanse innen ultralyd og genetikk, slik at det blant annet kan gis den informasjon og genetiske veiledning som er nødvendig i forbindelse med eventuelle funn."

Flertallet i Sosialkomiteen var også klar på hva som omfattes av unntaksbestemmelsen i bioteknologiloven:

"Flertallet vil understreke at flertallet mener at ultralyd ved 17.-19. svangerskapsuke skal foregå som i dag, både når det gjelder undersøkelsens innhold, og når det gjelder informasjonen til den gravide. Ved mistanke eller påvisning av avvik skal den gravide dersom hun ønsker det, henvises videre til institusjon godkjent for fosterdiagnostikk. Tilbudet om ultralyd på andre tidspunkt i svangerskapet skal gis ved medisinsk indikasjon for dette eller etter kriteriene for fosterdiagnostikk. Ultralydundersøkelser utført på medisinsk grunnlag tidlig i svangerskapet skal også ha samme innhold som i dag. Hvis det oppdages fosteravvik, skal det henvises videre til institusjon godkjent for fosterdiagnostikk"¹¹⁶.

Etter Stortingets vedtak av 26. mai 2020 skal det bli et offentlig tilbud om ultralydundersøkelse med tilleggundersøkelser "som kan avdekke alvorlig sykdom eller skade hos fosteret". Når dette

¹¹⁶ jf. Innst. O. nr. 16 (2002-2003) s. 27

skal være et formål med undersøkelsen, tilsier både lovteksten og uttalelsene i forarbeidene at den må anses å falle inn under § 4-1 første ledd. Vi viser også til at definisjonen er ment å være vid, og til at lovens bestemmelser må tolkes i lys av formålsbestemmelsen.

Vi legger derfor til grunn at:

- Ultralydundersøkelsen som skal tilbys alle gravide i første trimester reguleres som fosterdiagnostikk, jf. bioteknologiloven § 4-1 første ledd
- Virksomhetene som skal utføre undersøkelsen må være godkjent for fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven § 7-1
- Virksomhetene vil ha rapporteringsplikt etter bioteknologiloven § 7-2.

Når ultralydundersøkelse i første trimester reguleres som fosterdiagnostikk skal det også innhentes skriftlig samtykke fra den gravide før undersøkelsen utføres. Dette følger av bioteknologiloven § 4-3.

10.1.3 NIPT

NIPT anses som fosterdiagnostikk. Det innebærer at undersøkelsesmetoden skal godkjennes av departementet, jf. § 4-3. NIPT er pr. i dag godkjent for nærmere bestemte formål. Det går fram av de enkelte godkjenningsvedtakene hvem som kan få tilbud om NIPT.

Ifølge Helse- og omsorgsdepartementets godkjenningsvedtak av 6. mars 2020 om bruk av NIPT for trisomi 13, 18 og 21, kan NIPT tilbys gravide hvis:

- 1) KUB viser økt sannsynlighet for at fosteret har trisomi 13, 18 eller 21 (veiledende sannsynlighet eller risiko på 1:250 eller høyere) eller
- 2) den gravide har indikasjon for morkakeprøve eller fostervannsprøve pga. risiko for trisomi 13, 18 eller 21, og det ikke er hensiktsmessig å gjøre KUB-test først.

KUB er et tilbud til kvinner som har indikasjon for fosterdiagnostikk, og utføres ved virksomheter som har godkjenning for fosterdiagnostikk.

Stortingets vedtak fra 26. mai 2020 innebærer at NIPT skal være "*tillatt å utføre i Norge for alle gravide kvinner*". Vi legger til grunn at Stortingets vedtak omhandler NIPT for trisomi 13, 18 og 21. Stortingets vedtak medfører at godkjenningsvedtaket om bruk av NIPT for trisomi 13, 18 og 21 vil måtte endres.

Virksomheter som tilbyr NIPT må ha godkjenning etter bioteknologiloven § 7-1 jf. § 4-2. Stortingsflertallet legger til grunn at private aktører skal kunne tilby NIPT mot egenbetaling i Norge, og ønsker at disse, i likhet med offentlige aktører, må følge vilkårene for samtykke, informasjon og genetisk veiledning som angitt i §§ 4-3 og 4-4. Flertallet mener dette er et første, viktig skritt på veien til at NIPT på sikt blir tilgjengelig for alle kvinner i den ordinære svangerskapsomsorgen når hensynet til kostnader og prioritering tilsier det.

Etter bioteknologiloven § 7-1 kan bruk av fosterdiagnostiske undersøkelsesmetoder bare finne sted ved virksomheter som er spesielt godkjent av departementet for det aktuelle formålet. Det

skal fremgå av godkjenningsvedtaket hvilke former for medisinsk bioteknologi virksomheten har tillatelse til "å foreta eller rekvirere", jf. § 7-1 første ledd annet punktum.

Det er et spørsmål hvilke aktiviteter knyttet til NIPT som forutsetter virksomhetsgodkjenning. NIPT er basert på en blodprøve, og forutsetter at det er gjort en ultralydundersøkelse av bl.a. om fosteret lever, gestasjonsalder og om det er et flerlingsvangerskap. Kvinnen må i henhold til bioteknologiloven få informasjon og veiledning i forkant av undersøkelsen, og samtykke skriftlig til undersøkelsen. Krav om virksomhetsgodkjenning gjelder for virksomhetene som etablerer dette tilbudet til kvinnene, ettersom de må anses "å foreta eller rekvirere" undersøkelsen.

Det har vært reist spørsmål om bioteknologiloven også stiller krav om at laboratoriet som gjennomfører analysen, tolker resultatet og utarbeider en svarrapport, også må være godkjent etter bioteknologiloven. Fosterdiagnostikk er definert som "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". Laboratoriet foretar slike undersøkelser, og dette tilsier at også laboratoriet må være godkjent for bruk av undersøkelsesmetoden etter bioteknologiloven. Laboratoriet gjør imidlertid ikke denne undersøkelsen på eget initiativ, men på oppdrag fra en rekvirent. Begrepsbruken "foreta eller rekvirere" er nærmere utdypet i forarbeidene til bioteknologiloven.

Departementet skriver i de generelle merknadene til lovforslaget¹¹⁷:

"I forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven fikk departementet tilbakemeldinger om at det har vært uklart om hva som skulle forstås med begrepet «anvende», og om det er rekvirenten av undersøkelsen, prøvetakeren eller laboratoriet som skal godkjennes etter denne bestemmelsen. Når det gjelder genetiske undersøkelser som omfattes av lovforslagets kapittel 5, vil det være den som rekvirerer undersøkelsen fra et laboratorium som skal godkjennes. Imidlertid kan rekvirenten etter forholdene også være den som foretar undersøkelsen. Dette kan være tilfelle f. eks når det gjelder fosterdiagnostikk. Departementet foreslår å klargjøre dette ved å endre ordet «anvende» i bestemmelsens første ledd til «foreta eller rekvirere.»

Det fremgår av spesialmerknaden til § 7-2¹¹⁸ at:

"Det skal fremgå av godkjenningsvedtaket hvilke former for medisinsk bruk av bioteknologi virksomheten har tillatelse til å foreta eller rekvirere. Rekvirenten er den som tar beslutning om at en bestemt undersøkelse/behandling som er godkjenningspliktig etter denne loven skal foretas, og som bestiller denne eller foretar den selv."

Direktoratet legger derfor til grunn at kravet om godkjenning gjelder virksomheten som tilbyr gravide kvinner NIPT(rekvirerer undersøkelsen), og at det ikke gjelder et krav om godkjenning for et laboratorium som analyserer blodprøven og tolker resultatene. Eventuelle kvalitetskrav for

¹¹⁷ Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) Punkt 7.2.4

¹¹⁸ Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) Kapittel 9, Til § 7-1

laboratorievirksomheten må dermed knyttes til godkjenning av metoden eller av virksomheter som rekvirerer NIPT, ved at det stilles som vilkår for godkjenning at nærmere angitte krav er oppfylt.

10.1.4 Egenbetaling for NIPT

Stortingsflertallet legger til grunn at private aktører skal kunne tilby NIPT mot egenbetaling i Norge, og ønsker at disse, i likhet med offentlige aktører, må følge vilkårene for samtykke, informasjon og genetisk veiledning som angitt i §§ 4-3 og 4-4. Flertallet mener dette er et første, viktig skritt på veien til at NIPT på sikt blir tilgjengelig for alle kvinner i den ordinære svangerskapsomsorgen når hensynet til kostnader og prioritering tilsier det.

Gravide skal ikke betale egenandel for undersøkelser i forbindelse med svangerskapsomsorg. Dette gjelder også der de får tilbud om NIPT på medisinsk indikasjon. NIPT skal i henhold til Stortingets vedtak være tillatt å ta i Norge for alle gravide, men skal (foreløpig) ikke tilbys alle som en del av den alminnelige svangerskapsomsorgen.

NIPT uten medisinsk indikasjon eller aldersindikasjon kan ikke anses å være omfattet av spesialisthelsetjenestens sørge-for-ansvar, og en slik test vil ikke utløse refusjon etter poliklinikkforskriften. Det vil være et behov for nærmere retningslinjer for hvilke gravide som får NIPT betalt av det offentlige.

Det er også et spørsmål om NIPT kan tilbys i den offentlige helsetjenesten til kvinner som ikke har indikasjon for undersøkelsen, mot at de betaler selv. Det faller utenfor oppdraget til direktoratet å vurdere om det bør åpnes for et slikt tilbud til de gravide i den offentlige helsetjenesten. Hvis man skal åpne for egenbetalt NIPT, er det imidlertid spørsmål om regelverket åpner for slik egenbetaling.

Spesialisthelsetjenesteloven § 5-5 gir hjemmel til å fastsette forskrift om betaling for helsehjelp som pasienter mottar i spesialisthelsetjenesten. Egenbetalingsforskriften regulerer hvilken egenbetaling pasienter kan avkreves for poliklinisk virksomhet finansiert av staten. NIPT uten indikasjon er poliklinisk virksomhet, men er ikke omfattet av sørge-for-ansvaret, og dermed heller ikke av poliklinikkforskriften. Det kan tilsi at egenbetaling for NIPT faller utenfor egenbetalingsforskriften, og at det kan være nødvendig med en egen forskrift for dette.

Stortinget har vedtatt endringer i spesialisthelsetjenesteloven § 5-5 som foreløpig ikke har trådt i kraft:

Pasienter kan ikke betale for en høyere standard på helsehjelpen enn det som tilbys etter § 2-1a. Den offentlige spesialisthelsetjenesten skal ikke bistå med administrering eller oppfølging av legemidler som er kjøpt av pasienten og som er besluttet ikke tatt i bruk i den offentlige spesialisthelsetjenesten.

Bakgrunnen for forslaget var blant annet at man ikke ønsket et todelt helsevesen, der enkelte kan kjøpe bedre tjenester. På noen områder åpner imidlertid departementet i proposisjonen for at den enkelte vil kunne betale for bedre produkter, for eksempel bedre linser ved en grå stær-operasjon. Departementet mener at egenbetaling i disse tilfellene må fastsettes i forskrift for at det skal være tillatt. Det er et spørsmål om egenbetaling for NIPT utenfor indikasjon vil anses som "en høyere

standard på helsehjelpen" i det offentlige. I så fall vil adgang til å kreve egenbetaling også måtte forskriftsfestes.

10.2 Vedlegg til kapittel 3.3.2 – særlig om KUB

Figur 2 nedenfor viser at det er relativt stor overlap mellom grupper av gravide med trisomi og grupper av gravide uten trisomi når man ser på fordelingen av dobbelttest-verdien, som er vist i tabellen (Tabell V som er gjengitt under diagrammet). Tabell V viser deteksjonsrate avhengig av hvilke parametere som inngår i risikoberegningene og avhengig av hvilken falsk positiv rate som settes (%).

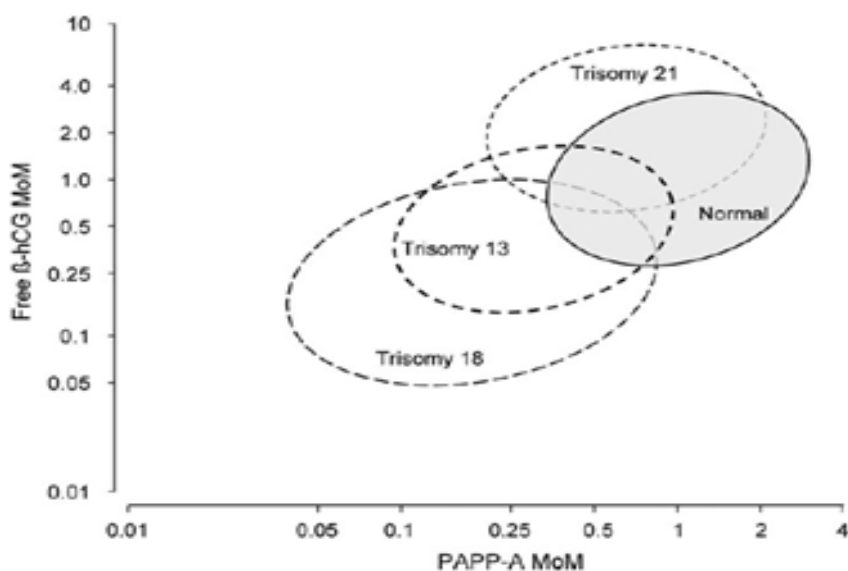


Figure 2: Distribution of MoM values of free β -hCG and of PAPP-A in normal fetuses (dark shaded ellipse), and fetuses with trisomies 21, 18 and 13 (open ellipses containing 90% of cases).

Table V. Detection rate of trisomies 21, 18 and 13 for given FPR in screening using the algorithm for each chromosomal abnormality.

Screening policy	Trisomy	Detection rate for fixed false positive rates (%)				
		T21 1% T13/18 0.1%	T21 2% T13/18 0.2%	T21 3% T13/18 0.3%	T21 4% T13/18 0.4%	T21 5% T13/18 0.5%
Maternal age (MA) and fetal NT	Trisomy 21	61	71	75	80	81
	Trisomy 18	56	61	65	67	68
	Trisomy 13	32	45	50	52	61
MA and serum free β -hCG and PAPP-A	Trisomy 21	40	52	58	63	67
	Trisomy 18	66	74	77	79	80
	Trisomy 13	34	42	54	57	59
MA, NT and serum free β -hCG and PAPP-A	Trisomy 21	78	84	89	90	91
	Trisomy 18	88	93	97	97	97
	Trisomy 13	66	77	84	84	84
MA, NT, free β -hCG, PAPP-A and fetal heart rate	Trisomy 21	77	84	90	91	91
	Trisomy 18	89	91	94	94	95
	Trisomy 13	87	87	87	89	89

The fixed FPR in screening for trisomy 21 (T21) are 1–5% and in screening for trisomies 13 and 18 (T13/18) the rates are 0.1–0.5%. The maternal age was adjusted according to the distribution of pregnancies in England and Wales in 2000–2002 (Office for National Statistics, 2000–2002).

Tabell 1 nedenfor viser karakteristika for studiepopulasjonen som data over er basert på¹¹⁹.

<i>Maternal characteristics</i>	
Maternal age in years, median (range)	35.4 (14.1–52.2)
Maternal weight in kg, median (range)	63.6 (34–165)
Spontaneous conception, <i>n</i> (%)	54 306 (95.3%)
Smoker, <i>n</i> (%)	2583 (4.5%)
<i>Ethnicity</i>	
Caucasian, <i>n</i> (%)	50 872 (89.3%)
Afro-Caribbean, <i>n</i> (%)	2437 (4.3%)
East Asian, <i>n</i> (%)	644 (1.1%)
South Asian, <i>n</i> (%)	2224 (3.9%)
Mixed, <i>n</i> (%)	777 (1.4%)
<i>Gestational age</i>	
11+0–11+6 weeks, <i>n</i> (%)	5631 (9.9%)
12+0–12+6 weeks, <i>n</i> (%)	31 958 (56.1%)
13+0–13+6 weeks, <i>n</i> (%)	34.0 (34.0%)
CRL in mm, median (range)	62.8 (45.0–84.0)
<i>Karyotype</i>	
Normal karyotype, <i>n</i> (%)	56.376 (99.0%)
Trisomy 21, <i>n</i> (%)	395 (0.7%)
Trisomy 18, <i>n</i> (%)	122 (0.2%)
Trisomy 13, <i>n</i> (%)	61 (0.1%)
TOTAL	56 954

CRL, crown-rump length.

Deteksjonsraten for KUB vil i tillegg avhenge av når i svangerskapet nakkeoppklaring måles og tidspunkt for blodprøve til dobbelttest i forhold til ultralydundersøkelsen. Jo tidligere ultralydundersøkelsen gjøres (uke 11 framfor uke 13) og jo tidligere det tas blodprøve til dobbelttest, desto bedre deteksjonsrate. Dette gjelder spesielt for trisomi 21. Se tabell 2 og 5 nedenfor¹²⁰.

Table 2 Detection rates of trisomy 21 for given false-positive rates observed in our population, after adjustment for maternal age according to the distribution of pregnancies in England and Wales in 2000–2002, compared with values derived from the modeled Gaussian distributions

False-positive rate (%)	Detection rate (%)							
	Overall (<i>n</i> = 395)		11 weeks (<i>n</i> = 28)		12 weeks (<i>n</i> = 223)		13 + weeks (<i>n</i> = 144)	
	Observed	Modeled	Observed	Modeled	Observed	Modeled	Observed	Modeled
1	78	75	78	83	84	76	77	69
2	84	81	81	88	88	83	84	75
3	89	84	90	92	91	85	86	79
4	90	86	95	93	91	88	89	81
5	91	89	96	94	92	90	90	83

¹¹⁹ Tabell 1 fra Kagan et al: Screening for trisomies 21, 18 and 13 by maternal age, fetal nuchal translucency, fetal heart rate, free β-hCG and pregnancy-associated plasma protein. Hum Reprod 23, no 9 (2008): pp1968-1975.

¹²⁰ Tabell 2 og 5 fra Kagan D et al: Screening for trisomy 21 by maternal age, fetal nuchal translucency thickness, free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A. Ultrasound Obstet Gynecol 31 (2008): 618-624.

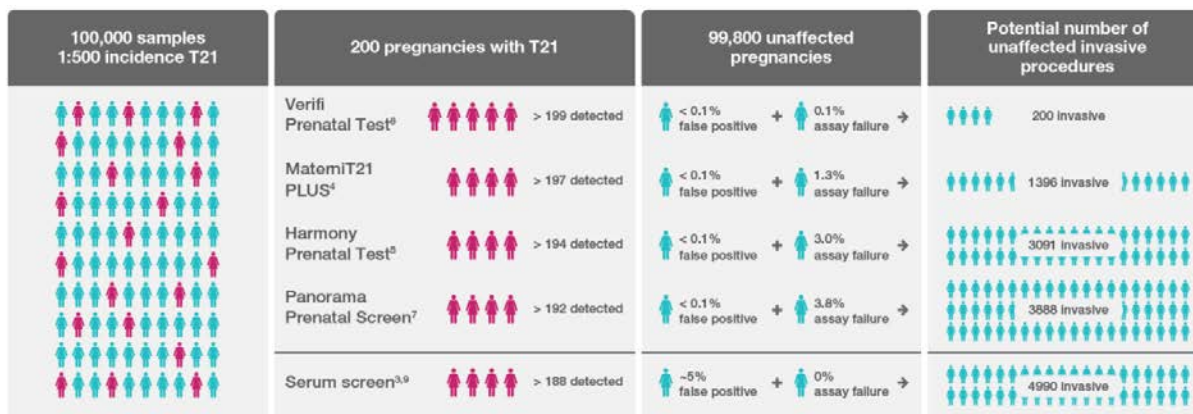
Table I. Characteristics of the study population.

<i>Maternal characteristics</i>	
Maternal age in years, median (range)	35.4 (14.1–52.2)
Maternal weight in kg, median (range)	63.6 (34–165)
Spontaneous conception, <i>n</i> (%)	54 306 (95.3%)
Smoker, <i>n</i> (%)	2583 (4.5%)
<i>Ethnicity</i>	
Caucasian, <i>n</i> (%)	50 872 (89.3%)
Afro-Caribbean, <i>n</i> (%)	2437 (4.3%)
East Asian, <i>n</i> (%)	644 (1.1%)
South Asian, <i>n</i> (%)	2224 (3.9%)
Mixed, <i>n</i> (%)	777 (1.4%)
<i>Gestational age</i>	
11+0–11+6 weeks, <i>n</i> (%)	5631 (9.9%)
12+0–12+6 weeks, <i>n</i> (%)	31 958 (56.1%)
13+0–13+6 weeks, <i>n</i> (%)	34,0 (34.0%)
CRL in mm, median (range)	62.8 (45.0–84.0)
<i>Karyotype</i>	
Normal karyotype, <i>n</i> (%)	56,376 (99.0%)
Trisomy 21, <i>n</i> (%)	395 (0.7%)
Trisomy 18, <i>n</i> (%)	122 (0.2%)
Trisomy 13, <i>n</i> (%)	61 (0.1%)
TOTAL	56 954

CRL, crown-rump length.

10.3 Vedlegg til kapittel 4.3 – sensitivitet og spesifisitet for NIPT

Figuren nedenfor viser sammenligning av ulike tester som er på markedet viser at de har ulik falsk positiv rate (FP), feilrate og potensielt antall invasive prosedyrer av normale.



De ulike testene på markedet er basert på ulike teknologi med ulike muligheter og begrensninger. Figuren nedenfor sammenligner ulike kommersielle NIPT-tester. Verifi-testen, MaterniT21, Harmony og Panorama har ulike testegenskaper, hvor Verifi-testen kommer best ut^{121 r122}

	Natera's <i>Panorama</i>	Verinata's <i>verifi</i>	Sequenom's <i>MaterniT21 PLUS</i>	Ariosa's <i>Harmony</i>
Trisomies tested	13, 18, 21	13, 18, 21, sex chromosomes	13, 18, 21, sex chromosomes	13, 18, 21
Monosomy tested	X	X	X	
Genetic testing method	Single nucleotide polymorphism	Massively parallel sequencing	Massively parallel sequencing	Chromosome-selective sequencing
Sensitivity	92-99%	87-99%	92%-99%	80-99%
Accuracy	100%	100%	>99%	>99%
Earliest gestational age	9 weeks	10 weeks	10 weeks	10 weeks
Price	\$1,495	\$1,500	\$2,762	\$795

Tabeller og data som er referert nedenfor underbygger konklusjonene i punkt 4.3.3:

Data fra i Cochrane-oversikten

Oversikt over studier:

- 65 studier med 86 139 gravide kvinner (3141 aneuploide og 82 998 euploide) ble inkludert.
- 42 av 65 studier var om kvinner med høy risiko.
- Blant 65 studier var 44 evaluert med MPSS og 21 evaluert med TMPS; av disse sammenlignet også 5 studier gNIPT med tradisjonelle screeningtester (biokjemiske, ultralyd eller begge).
- 46 av 65 studier (71%) rapporterte gNIPT «assay failure rate», som var mellom 0% til 25% for MPSS, og mellom 0,8% og 7,5% for TMPS.
- **I populasjonen med uselekterte gravide kvinner** (1 MPSS studie med Trisomi 21 (T21), Trisomi 18 (T18) og Trisomi 13 (T13); 4 TMPS studier var analysert mht T21 i fire studier med uselekterte kohorter; tre av studiene analyserte også T18 og T13. I pooled analyse (88 T21 caser, 22 T18 caser, 8 T13 caser og 20,649 unaNected pregnancies (non T21, T18 og T13)), fant de klinisk sensitivitet (95% confidence interval (CI)) av TMPS på 99,2% (78,2% til 100%), 90,9% (70,0% til 97,7%) og 65,1% (9,16% til 97,2%) for T21, T18 og T13, respectiv. Korresponderende klinisk spesifisitet var over 99,9% for T21, T18 og T13.
- **I høyrisiko-populasjoner** viste MPSS for T21, T18, T13 og 45,X i 30, 28, 20 og 12 studier, respectiv. I pooled analyser (1048 T21 caser, 332 T18 caser, 128 T13 caser og 15,797 unaNected pregnancies), klinisk sensitivitet (95% confidence interval (CI)) av MPSS på 99,7% (98,0% til 100%), 97,8% (92,5% til 99,4%), 95,8% (86,1% til 98,9%) og 91,7% (78,3% til 97,1%) for T21, T18, T13 og 45,X, respectiv. Korresponderende klinisk spesifisitet (95% CI)

¹²¹ Illumina. Tilgjengelig fra: <https://www.illumina.com/clinical/reproductive-genetic-health/nipt/sendout-testing-for-labs.html> [sisert 040620].

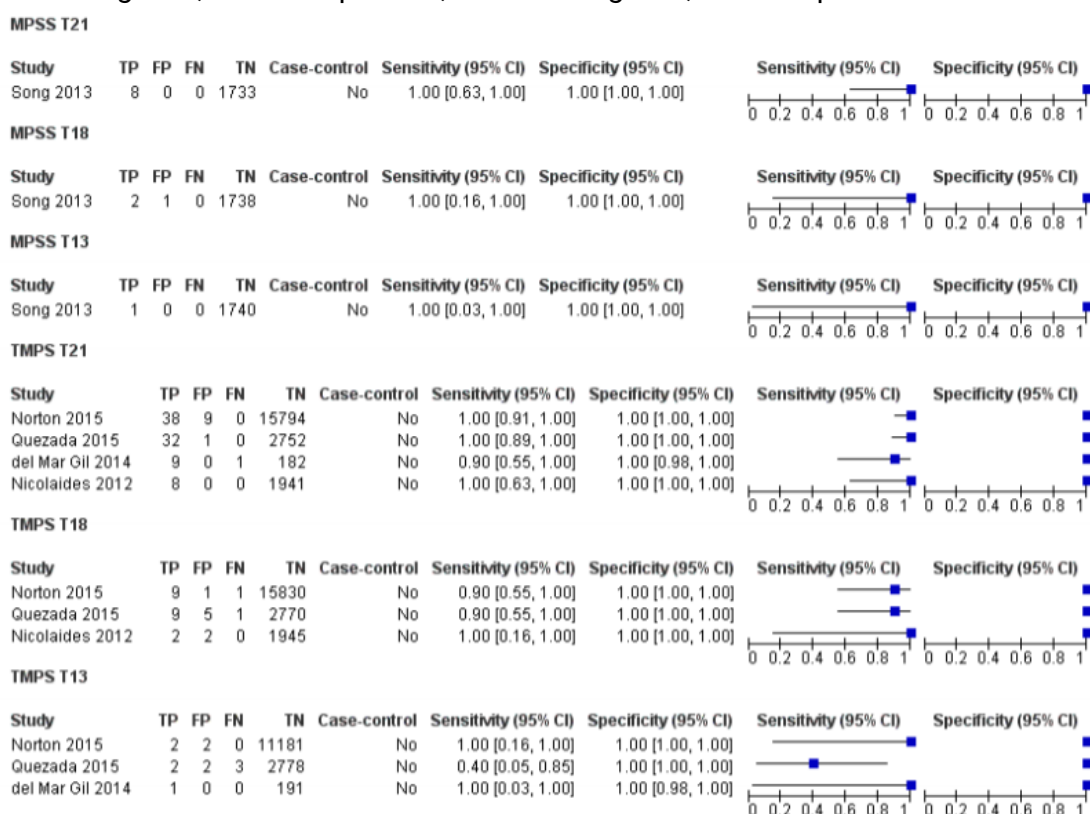
¹²² Fra Jiang et al 2013

var 99,9% (99,8% til 100%), 99,9% (99,8% til 100%), 99,8% (99,8% til 99,9%) og 99,6% (98,9% til 99,8%). In denne risikogruppen viste TMPS for T21, T18, T13 and 45,X 6, 5, 2 og 4 studier. I pooled analyser (246 T21 caser, 112 T18 caser, 20 T13 caser og 4282 unaNected pregnancies), klinisk sensitivitet (95% CI) av TMPS på 99,2% (96,8% til 99,8%), 98,2% (93,1% til 99,6%), 100% (83,9% til 100%) og 92,4% (84,1% til 96,5%) for T21, T18, T13 og 45,X respektivt. Respektiv klinisk spesifisitet var over 100% for T21, T18 og T13 og 99,8% (98,3% til 100%) for 45,X.

Falske positive påvist med trisomi 21 i en uselektert populasjon med MPSS eller TMPS er på 0 og 10 respektivt. Falske negative påvist med trisomi 21 i en uselektert populasjon med MPSS eller TMPS er på 0 og 1 respektivt.

Forrest-plott av MPSS og TMPS i uselekterte gravide som kommer til aneuploidi screening.

FN=False negative, FP=False positive, TN=True negative, TP=True positive¹²³.

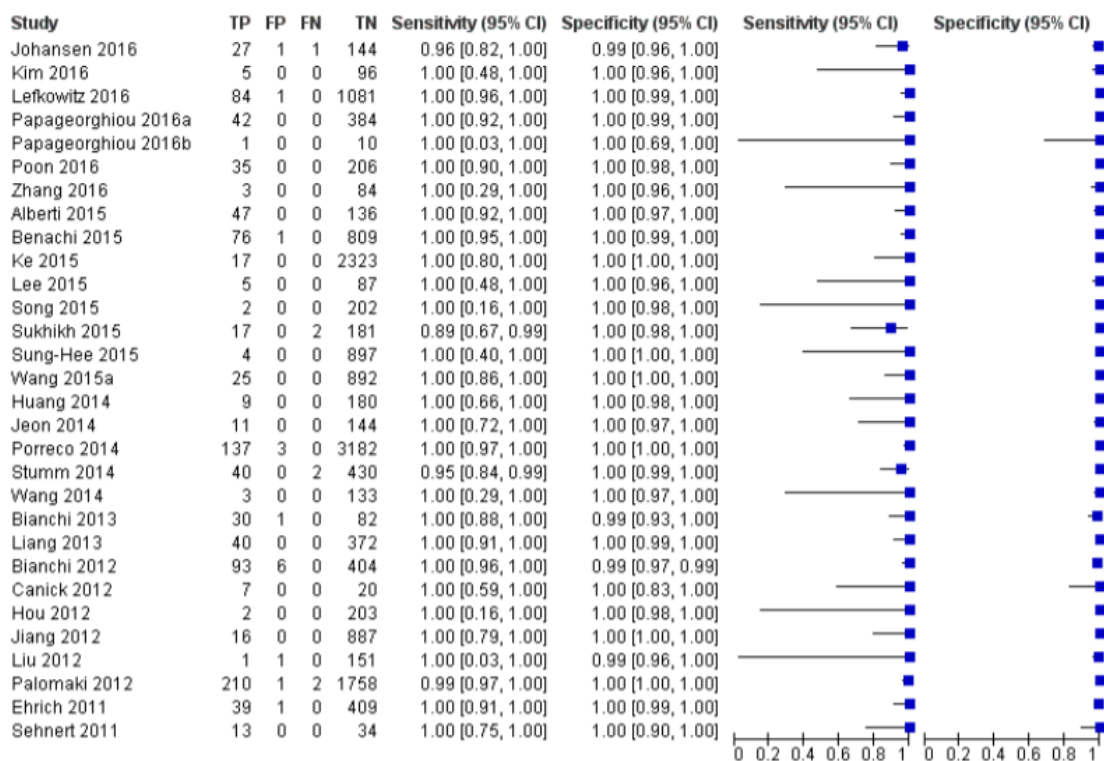


¹²³ Figur 7 i Badeau M *et al.*, 2017. Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women (Review) The Cochrane Collaboration. Published by John Wiley & Sons, Ltd.

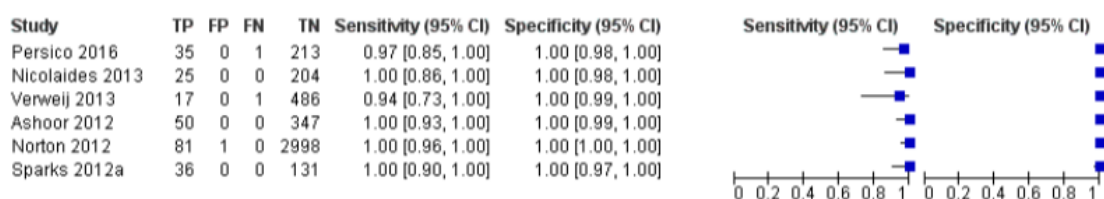
I en høyrisikopopulasjon er det påvist 16 falske positive mht trisomi 21 med MPSS, mens med TMPS 1. I samme populasjon er det påvist 7 falske negative mht trisomi 21 med MPSS og 2 med TMPS.

Forrest-plott av MPSS og TMPS i høy-risiko gravide kvinner selektert til å ha høy risiko for føtal aneuploidi. FN=False negative, FP=False positive, TN=True negative, TP=True positive¹²⁴.

MPSS T21



TMPS T21



¹²⁴ Figur 8 i Badeau M *et al.*, 2017. Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women (Review) The Cochrane Collaboration. Published by John Wiley & Sons, Ltd.

Tabellen nedenfor viser rapporterte biologiske årsaker til falske positive (FP) og falske negative testresultater med den cellefrie DNA-testen¹²⁵.

Table 3. Reported Biologic Causes of False Positive and False Negative Cell-free DNA Results.*
Causes of false positive results
Confined placental mosaicism (placenta aneuploid, fetus euploid) ³⁰
True fetal mosaicism ³⁰
Death of a twin in utero ³¹
Maternal incidental findings ³²
Copy-number variant
Chromosome abnormality
45,X or 47,XXX
Mosaic trisomy for an autosome
Leiomyoma ³³
Cancer ^{33,34}
Hodgkin's or non-Hodgkin's lymphoma (most common)
Other lymphomas (follicular, cutaneous T cell)
Breast cancer
Colorectal cancer
Chronic myelogenous leukemia
Multiple myeloma
Other cancers (neuroendocrine, angiosarcoma, small-cell carcinoma)
Previous organ or bone marrow transplant from male donor ³²
Medical condition or treatment affecting quality of circulating DNA ³²
Autoimmune disease
B ₁₂ deficiency
Intrahepatic cholestasis of pregnancy
Causes of false negative results
Low fetal fraction ³⁵
Maternal obesity ³⁶
Multiple gestation causing low fetal fraction per fetus
Maternal medical condition or treatment affecting quality of circulating DNA ³²
Certain fetal chromosomal aneuploidies (e.g., triploidy)
Confined placental mosaicism (placenta euploid, fetus aneuploid, or mosaic) ³⁰

* False positive results are much more common than false negative results (88% vs. 12%).²⁹

¹²⁵ Tabell 3 fra Bianchi DW and Chiu RWK 2018. Sequencing of Circulating Cell-free DNA during Pregnancy. The New England Journal of Medicine 379;5

10.4. Tilleggsinnspill fra fagmiljøene som er representert i arbeidsgruppen og/eller referansegruppen

Deler av disse innspillene er brukt i rapporten. Innspillene gjengis her i sin helhet.

10.4.1 Innspill til kapittel 5: Fostermedisinsk fagnettverk sitt innspill til modell¹²⁶: offentlig tilbud om ultralydundersøkelse og NIPT i første trimester

Det fostermedisinske fagmiljøet i arbeids – og referansegruppen vil vektlegge at all svangerskapsomsorg i prinsippet skal være uten kostnad for den gravide da dette er det eneste som sikrer et likt tilbud til alle gravide. Stortingsvedtaket slår fast at alle gravide, som ønsker, skal gis tilgang til NIPT-test (mot eller uten egenbetaling).

Fagmiljøet understreker betydningen av at tilbudet til de gravide blir enhetlig. Med enhetlig menes her samme test (teknisk plattform), at det testes for samme tilstander (ev. valgfritt for pasienten) og at man, så langt som mulig, unngår å legge opp til ulikhet i tilbud da dette gir betydelige merutfordringer for veiledning og oppfølging av den gravide. Fagmiljøet er enige om at genetisk analyse av foster skal tilbys via off. helsesektor på regionalt nivå – dvs. ved de fire universitetssykehusene med medisinsk-genetiske avdeling - slik at man sikrer kvalitet og oppfølging av testresultater/den gravide. Dette gir også mulighet til å etablere tilbudet som en klinisk forskningsstudie. De medisinsk genetiske avdelingene er i gang med prosessen som skal til for å etablere tilbudet og ber om helsemyndighetenes klarsignal (og nødvendige ressurser nødvendig for dette).

Det fostermedisinske fagmiljøet støtter forslag om tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser for alle kvinner som en del av den ordinære svangerskapsomsorgen. Fagmiljøet erfarer at en betydelig andel av gravide i dag benytter seg av tidlig ultralydundersøkelse i privat regi og vi registrerer at innholdet og kvaliteten på undersøkelsen som tilbys varierer. Fagmiljøet mener at implementering av tidlig ultralydundersøkelse i ordinær svangerskapsomsorg vil gi bedre muligheter til å systematisk vurdere og sikre forsvarlig kvalitet på ultralydundersøkelsen som tilbys de gravide. Fagmiljøet understreker viktigheten av at det gis tid til å planlegge hvordan slik ultralydundersøkelse bør implementeres i dagens svangerskapsomsorg.

Det fostermedisinske fagmiljøet støtter forslaget om å tillate og tilby analyse av cellefritt DNA (NIPT) til alle gravide etter informert samtykke og grundig informasjon. Undersøkelsen må være et frivillig tilbud og må ledsages av ultralydundersøkelse. Det fostermedisinske fagmiljøet mener at alderskriteriet er et dårlig kriterium for å definere høy risiko for kromosomavvik og alvorlige strukturelle avvik hos foster. Fagmiljøet anbefaler at alderskriteriet fjernes. Fagmiljøet mener prinsipielt at en eventuell egenandel for NIPT bør tilstrebes å være lik for alle gravide som velger/tilbys NIPT snarere enn at noen gravide (eks de eldste kvinnene) skal få NIPT kostnadsfritt utelukkende på bakgrunn av alder. Dersom noen skal ha tilbudet kostnadsfritt må de medisinske indikasjonene for å få NIPT uten egenbetaling spesifiseres helt klart for fagmiljøet. Om ultralydundersøkelsen ikke skal inkludere måling av nakkeoppklaring kan det være vanskeligere å

¹²⁶ Innspill sendt til Hdir 5. august 2020.

vurdere risiko. Ved funn på ultralyd vil det ofte ikke være tilstrekkelig å gjøre NIPT, da er invasiv prøve indisert.

Det fostermedisinske fagmiljøet ønsker å registrere all bruk av fosterdiagnostikk i medisinsk fødselsregister slik at man kan etablere et kunnskapsgrunnlag for hvordan fostermedisin praktiseres i Norge.

10.4.2 Innspill fra Liv Øyen, Videreutdanningen for jordmødre ved NTNU

Innspill til Helsedirektoratets utredning av implementering av tidlig ultralyd og NIPT i den offentlige svangerskapsomsorgen.

Vil først få takke for god jobbing fra arbeidsgruppa med framlegg av skisserte modellforslag for ultralydundersøkelse og NIPT. Etterfølgende diskusjoner og synspunkter i både arbeids- og referansegruppen viser at prosessen er godt i gang med å finne fram til et godt ultralydtilbud til alle gravide kvinner i Norge.

Bestillingen gjennom Stortingsvedtaket av 26.05.2020 starter slik:

Stortinget ber regjeringen sørge for at 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.

Dette betyr at nåværende tilbud om «tidlig ultralyd» flyttes fra en selektert populasjon til en uselektert populasjon – altså vil dette gjelde hele normalbefolkningen av gravide kvinner i landet. Det vil bety at en ved tidlig ultralydundersøkelse i svangerskapet vil møte den samme populasjonen av gravide kvinner som finnes ved dagens 18 ukers ultralydundersøkelse. Slik Ingrid Petrikke Olsen (IPO) sier i sitt innspill av 9.september 2020:

så har de fleste som skal undersøkes helt normale svangerskap. Fordelen med å ta utgangspunkt i det normale og ikke det syke, er at inngangen til den informasjonen og veiledningen som skal gis blir mer riktig for flertallet av de gravide kvinnene. Kart og terreng stemmer bedre.

Ved Videreutdanning i ultralyddiagnostikk for jordmødre ved NTNU i Trondheim, er det nettopp dette en bygger undervisningen på: jordmødre får ett års opplæring og god trening i å vurdere normale sonografiske bilder på ultralydskjermen. I undersøkelsesøyemed vil de reagere når noe avviker fra dette - og henviser videre for utredning. Grunnfundamentet for alle jordmødre vil være å følge denne arbeidsformen fordi deres ansvarsområde er knyttet til det normale, fysiologiske svangerskap, fødsel og barseltid. Gynekologer/fostermedisinere er jordmødrenes nærmeste samarbeidspartnere. Når avvik avdekker patologiske tilstander flyttes ansvaret dit; og en ser her at kompetansefeltet vil være ulikt for de to yrkesgruppene. Dette må anerkjennes og løftes fram.

Diagnostikken begynner først når mistanke om - eller et konkret funn blir gjort ved ultralydundersøkelsen. Ved landets sykehus utføres screeningundersøkelsen rundt 18 ukers svangerskap av høyt kompetente jordmødre. Til tross for at de går grundig gjennom fosteranatomien og kan finne avvik, blir ikke denne undersøkelsen ansett som fosterdiagnostikk.

Tilbud om ultralydundersøkelse for alle kvinner tidlig i svangerskapet har ikke vært diskutert på lik linje med denne screeningen. Undersøkelsen er kun blitt tilbudt «risikogravide» som KUB (kombinert ultralyd og blodprøve)-test som defineres som fosterdiagnostikk.

Det er her problematikken starter; hvordan kan en forsvare logikken i at den eneste ultralydundersøkelsen(screeningen) som alle gravide kvinner i dag får i svangerskapet - ikke skal regnes som fosterdiagnostikk (når det er her en kan finne avvik) - mens en tilleggsundersøkelse med ultralyd som skal gjøres litt tidligere i svangerskapet, plutselig skal defineres som dette? Begge ultralydundersøkelsene skal jo være en del av den offentlige svangerskapsomsorgen. Her trengs en avklaring, for dette kan ikke bare dreie seg om retorikk. I vedlegget om juridiske vurderinger kan en nå lese: *Lovens ordlyd tilsier at ultralydundersøkelse i første trimester ikke anses som fosterdiagnostikk, ettersom undersøkelsen skal være en del av den alminnelige svangerskapsomsorgen.*

Av de tre skisserte ultralydmodellene ser en at arbeidsgruppa går inn for alternativ 3.

Dette støttes fordi det vil medføre kvalitetskrav til undersøkelsen etter (modifiserte) internasjonale retningslinjer. Når det gjelder opplæringsprinsippet vårt, vil det være naturlig å vurdere NT visuelt for så å måle dersom den synes å avvike fra forventet størrelse/form. En må lære seg hvordan en måler, og kvalitetssikre dette. Sertifisering på kun NT- måling fra FMF ses på som en mindre god løsning, da det vil være like viktig å kvalitetssikre andre målinger (slik som CRL, BPD, MAD og FL) og fremstilling av fosterets anatomi.

En lurer også på hvilken målemetode som anbefales?

Som tidligere påpekt er ikke selve ultralydundersøkelsen i første trimester å anse som fosterdiagnostikk. (Jfr. juridiske vurderinger)

Svangerskap og fødsel innebærer kanskje den sterkeste livsopplevelsen gravide kvinner og deres partnere går gjennom. Samtidig er dette en sårbar tid med sterke følelser og tanker om hvordan livet framover vil bli. Offentlig svangerskapsomsorg skal støtte og tilrettelegge for oppfølging gjennom hele svangerskapet. Ultralydtilbudet vil være en del av dette.

Forskning viser at gravide kvinner ønsker ultralydundersøkelse, men de ser på den som noe mer enn en medisinsk undersøkelse. Det handler om bekreftelse på liv - om å møte og knytte seg til barnet, og de betrakter denne visuelle opplevelsen sammen med sin partner som et viktig skritt mot foreldrerollen hvor de forbereder seg på et nytt liv med barn (1,2,3). Samtidig påpekes at kvaliteten på opplevelsen er avhengig av god dialog med den som utfører undersøkelsen. Dette er viktige momenter fra brukerperspektivet som må tas med videre når en skal implementere tilbudet om tidlig ultralyd til alle landets gravide kvinner.

Stortingsvedtaket sier også at disse kvinnene kan få en NIPT i forbindelse med tidlig ultralydundersøkelse, hvor NIPT er definert som fosterdiagnostikk.

Som en klargjøring for en selv betyr dette at vi skal gå bort fra en KUB-test, som «risikokvinner» i dag får tilbud om. I stedet skal kvinnene få en tidlig ultralydundersøkelse med etterfølgende tilbud om NIPT (blodprøve fra kvinnen).

Med god informasjon på forhånd og underveis i undersøkelsen er det kanskje grunn til å tro at ikke alle kvinner vil ønske en NIPT etter en tidlig ultralydundersøkelse der alt «tilsynelatende - så langt - ser fint ut». Det blir spennende for alle parter, både gravide kvinner med sine partnere, jordmødre og gynekologer/fostermedisinere å se hvordan dette kommer til å fungere i svangerskapsomsorgen.

1) Ekelin, M. Crang Svalenius, E. Dykes, A-K. (2004). A qualitative study of mother`s and father`s experiences of routine ultrasound examination in Sweden. *Midwifery*. Des; 20(4): 335-44.

2) Molander, E. Alehagen, S. Berterø, CM. (2010). Routine ultrasound examination during pregnancy: a world of possibilities. *Midwifery* 2010, Feb; 26(1): 18-26.

3) Øyen, L. Aune, I. (2016). Viewing the unborn child – pregnant women`s expectations, attitudes and experiences regarding fetal ultrasound examination. *Sexual & Reproductive Healthcare* 7, 8-13.

Liv Øyen

Representant i referansegruppa for Videreutdanning i ultralyddiagnostikk for jordmødre

10.4.3 Innspill fra Ingrid Petrikke Olsen - NGF

Utredning om tidlig ultralyds undersøkelse og NIPT.

Dette notat gjelder er et innspill til diskusjon om tidlig UL og valg av modell

Viser til kulepunkt 1 i stortingets vedtak:

Stortinget ber regjeringen sørge for at 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.

- Modell 2 og 3 for UL- undersøkelsen som ble lagt fram av arbeidsgruppen i første referansegruppemøte er veldig omfattende og tar utgangspunkt i systematisk organundersøkelse. Nettopp det synes jeg er et **utgangspremiss** som må diskuteres om er i tråd med hva stortingets vedtak.

Vi diskuterte ikke konteksten for dette nye tilbudet vi skal gi anbefalinger om. De fleste som skal undersøkes har helt normale svangerskap. Graviditeten er ønsket/uønsket og planlagt/ikke-planlagt. Oppi denne fasen av svangerskapet skal det gis informasjon og veiledning om hva tidlig UL og NIPT testing innebærer. Kanskje skal utgangspunktet være at det er et friskt og normalt foster, som de fleste svangerskap faktisk er. En mulighet er å se på antall fostre, vitalitet og chorionisitet, nakkeoppklaring, BPD/HC og CRL og mens vi gjør det utelukke defekter som er mulig å detektere så tidlig. Da blir premisset videre i diskusjonen;

- Hvilke defekter er så tydelige at de ikke skal kunne oversees ved tidlig UL?

Er det disse som målrettet bør utelukkes? For meg som en generell gynekolog med interesse for UL og med vil det for eksempel være;

akrani, holoprosencephalus, diafragmahernie, store omfaloceler, store feilstillinger
ekstremiteter og alvorlige hjertefeil, megacystis.

I praksis vil vel det være en modell for UL som er mellom arbeidsgruppens modell 1 og modell 2. En variant av en slik modell vil svare på stortingets vedtak og undersøkelsen vil defineres som fosterdiagnostikk med de viktige implikasjonene det gir for godkjenning, rapportering og vilkår.

Komplementert med NIPT testen:

- Hvilke alvorlige tilstander blir da ikke oppdaget og hva er omfanget?

Fordelen med å ta utgangspunkt i det normale og ikke det syke, er at inngangen til den informasjonen og veiledningen som skal gis blir mer riktig for flertallet av de gravide kvinnene. Kart og terreng stemmer bedre. Det vil ivareta krav til kunnskap om hvilke kliniske situasjoner eller arvetilstander som øker risikoen, en god anamnese så å si. Og disse kvinnene med høyere risikobilde må ha en annen oppmerksomhet, slik som vi gjør det i dag

Viktigst er at unødvendig uro hos kvinner unngås.

Opplæringspakken vil være av en rimelig størrelse.

Tilbudet kan gis på de institusjoner som i dag gjør screening UL i 2. trimester.

Tilbudet kan implementeres innen rimelig tid.

Ved å fokusere på det normale som inngang til undersøkelsen vil man forhåpentligvis få en roligere diskusjon om tilbudet i det offentlige rom (media, politiske debatter) selv om det ikke er vår oppgave å primært sørge for det.

Møtoreferatet fra 4.sept møtet omtaler noe av hva dette innspillet omhandler i kulepunktene som jeg har limt inn under.

- Diskusjon om hvor mye som bør undersøkes, og om en slik sjekklister som var skissert i modell 3 var for ambisiøs og omfattende til å være gjennomførbar innen rimelig tid. Noen av punktene som var foreslått krever god kompetanse hos den som undersøker. Videre diskutert om det bør lages en tydelig liste over hva som alltid skal undersøkes eller om hele eller deler av listen bør være veiledende. Vist til at Stortingets formål blant annet er å oppdage utviklingsavvik tidlig, og at dette kan gjøres ved en mindre omfattende undersøkelse enn den som er skissert i modell 3. Påpekt at kvinner vil bli bekymret over ethvert funn, og at man derfor bare bør se etter det viktigste tidlig.
- Påpekt at det uansett er nødvendig med grundig opplæring av både jordmødre og leger for å se det man skal se etter. Antall undersøkelser varierer og at personell ved sykehus med få gravide vil få mindre trening. For å sikre god kvalitet på undersøkelsen diskuteres populasjon til hver spesialistenhet. Tilbudet bør også være innen rimelig reiseavstand for kvinnen.

Hammerfest, 9.sept- 20

Ingrid Petrikke Olsen

Gynekolog i Finnmarkssykehuset/førsteamanuensis UIT

NGF- representant i referansegruppen.

10.4.4 Innspill fra Den norske jordmorforeningen

Innspill til rapporten om tidlig ultralyd og NIPT test, fra Den norske jordmorforening

Ved innføring av det nye tilbudet om tidlig ultralyd og Utvidelse av NIPT test vil det kreve at jordmødre og fastleger setter av tid på første konsultasjon til å gi den gravide god og nøytral informasjon om tilbudet. Informasjonsplikten ligger allerede til jordmødres yrkesutøvelse. Tidlig ultralyd og et utvidet tilbud om NIPT vil kreve en annen type Informasjon enn det som gis ved rutineultralyd i uke 18. I tillegg til tid må jordmødre og fastleger ha den nødvendige kunnskapen om tilbudet. Det er derfor behov for en nasjonal veileder, med nøytral og god informasjon som gjør at den gravide kan ta et informert valg. Den norske jordmorforening foreslår derfor følgende for å løse dette:

- Mulighet for 90 minutters konsultasjon så tidlig som mulig i svangerskapet
- Nasjonal veileder om tidlig ultralyd og NIPT, med flytskjema,
- digital informasjon den gravide og hennes partner kan lese og forstå
- Nettbasert opplæringsprogram for fastleger og jordmødre
- Felles informasjons plattform for jordmødre og fastleger

I dag velger den gravide selv om hun vil gå til jordmor eller fastlege og det fordeler seg jevnt mellom yrkesgruppene. Det er viktig at hun føler seg trygg på at hun har fått rett informasjon til å ta et valg på om hun ønsker tidlig ultralyd og NIPT. Det er derfor viktig at den gravide fortsatt kan velge hvem hun vil gå til. Jordmødre og fastleger er kompetente til å gi denne informasjonen, men må oppdatere sin kunnskap om de nye tilbudet.

Det vil variere veldig hvor stort behov for informasjon og tid den gravide trenger, men som utgangspunkt må driften legges til rette for at det er avsatt nok tid til denne informasjonen og at det avsettes nok tid til opplæring og oppdatering for jordmødrene i helsestasjonstjenesten. Det må derfor være en del av kartleggingsverktøyet av bemanningsbehov som helsedirektoratet utarbeider. I de store byene vil det være behov for økte stillinger. Enkelte steder kan helsestasjonene øke små stillingsprosjenter slik at jordmødrene får tid til å gi den nødvendige informasjonen. Det må kartlegges hvor mange som vil få behov for ekstrakonsultasjoner pga. funn fra undersøkelsen. Disse vil naturlig få oppfølging i spesialisthelsetjenesten, men kan også ha behov for støttesamtaler hos jordmor/ fastlege.

Implementering i retningslinjene for svangerskapsomsorgen. Det må legges inn i retningslinjene at jordmødre og fastleger skal gi den gravide nøytral og god informasjon om tilbudet som gjør den gravide i stand til å ta et valg som er rett for henne. Tidligere

undersøkelser har vist at jordmødre raskt tar opp de nye retningslinjene og følger de anbefalinger som Helsedirektoratet kommer med.

10.4.5 Innspill fra Jordmorforbundet – NSF

Kompetanseheving for jordmødre

Jordmorforbundet mener at alle jordmødre som utfører ultralydundersøkelsen i første trimester (TUL) skal ha gjennomgått teoretisk og praktisk opplæring og ha oppnådd sertifisering/godkjenning. Jordmorforbundet går inn for at godkjenning fra Fetal Medicine Foundation (FMF) for måling av nakkeoppklaring (NT = nuchal translucency) også skal være et krav. Opplæringen må inkludere veiledning av gravid/partner og alle anatomiske elementer som skal inngå i TUL.

Helseforetakene må vurdere hvor mange jordmødre de trenger å utdanne i TUL for å ivareta oppgaven i en overgangsperiode. De fostermedisinske enhetene bør få et regionalt ansvar for utdanningen, og samarbeide på tvers av regionene om behov. Det bør etableres teoretisk kurs og hands-on trening i form av hospitering ved fostermedisinsk enhet, og det må være en ordning for godkjenning/sertifisering. HFene må vurdere hvor mange jordmødre/gynekologer som må gjennomgå opplæringen for å ivareta «sørge-for» ansvaret.

Det finnes allerede ultralydkompetanse blant jordmødre i Norge. Ved å tilby etterutdanning i 1. trimester ultralyd til disse jordmødrene, og tilby dem muligheten til å jobbe med 1. trimester ultralydundersøkelser, vil behovet for antall nyutdannede ultralydjordmødre reduseres. En kartlegging av hvor mange ultralydjordmødre som er interesserte i å øke sin stillingsandel med ultralyd vil gi en pekepinn på hvor mange nye ultralydjordmødre det er behov for.

For å imøtekomme krav om informert samtykke og forsvarlig helsehjelp, må kompetansen i primærhelsetjenesten om ny bioteknologilov kvalitetssikres. Jordmorforbundet foreslår et nettbasert kurs som evt. kan inkludere en godkjenning, samt en felles digital informasjonsplattform for jordmødre og leger for å sikre et likeverdig tilbud og lik tilgang på informasjon. Oppbygging av kompetanse bør i tillegg gå inn i spesialisering for allmennleger og i utdanningsløpet (masterprogrammet) for jordmødre. Jordmorforbundet, Norsk forening for allmennmedisin og DNJ hadde i høst samarbeidsmøte hvor alle parter var enig om at det er viktig at fastleger og jordmødre bruker dialogmeldinger til hverandre og utveksler informasjon for å unngå dobbeltarbeid, i tråd med «Kloke valg». Videre ble vi enige om at det er viktig at fastleger og jordmødre har felles møter lokalt for å fremme samarbeid. Felles lokale møter mellom fastleger og jordmødre vil være en god arena for informasjon og oppfølging av endringene i bioteknologiloven.

Fornuftig ressursbruk i helsetjenesten. Skal man løse mangel på gynekologer, fastlegekrisen og jordmormangel, så må ressursene brukes bedre. Det betyr at gynekologer, leger og jordmødre må få synliggjort det ansvaret de tar. Slik hindrer vi unødvendig dobbeltbruk. Det første som må på plass; er å ansette jordmødre i hele stillinger. Dette er samfunnsøkonomisk. Bærekraft er å bruke spisskompetansen riktig.

Jordmormangel er en konsekvens av at systemene ikke er rigget på befolkningens premisser. Bærekraft er å satse på jordmødrene og lage tjenester som er fleksible og tilgjengelige for å møte befolkningens behov. Da må det fulle stillinger til, og et tydelig mandat for bruk av jordmødres

kompetanse i kommunene og i foretak. Det er kostnadseffektivt, virker rekrutterende og vil avlaste mangel på gynekologer og ikke minst fastlegekrisen.

I Riksrevisjonens undersøkelse av bemanningsutfordringer i helseforetakene var gjennomsnittlig stillingsstørrelse 88 prosent (2). I underkant av 60 prosent arbeidet heltid. Samtidig viser rapporten at det er stor forskjell mellom ulike grupper av sykepleiere:

- Jordmødre har en gjennomsnittlig stillingsstørrelse på 80 prosent og bare hver tredje arbeider heltid.

Ifølge Riksrevisjonens beregninger ville man fått 382 ekstra årsverk blant spesialsykepleiere og jordmødre om alle jobbet heltid. Det tilsvarer flere årsverk enn det er ubesatte stillinger. For å unngå de alvorlige bemanningsutfordringene i jordmortjenesten, må helseforetakene skape en heltidskultur og beholde jordmødre gjennom å skape gode fagmiljøer. Det må det utvikles strategier og planer for å dekke bemanningsbehovet. Det er til dels store geografiske variasjoner i heltidsandel mellom regioner, mellom helseforetak i samme region og mellom kommuner.

Jordmødre ønsker seg hele stillinger- men for få ansettes. I Jordmorforbundets nasjonale kartlegging fra 2017 sa 75 prosent av jordmorstudentene at de ønsker å jobbe heltid. Bare 1,6 prosent av disse fikk tilbud om 100 prosent fast stilling etter endt utdanning. Et fåtall, 11 prosent, ble tilbudt full stilling når også vikariater ble inkludert i jobbtilbudene (3). Jordmorforbundets undersøkelse fra 2019 viser også at preferansene for å jobbe heltid er stor for dagens nyutdannede jordmødre. Hele 67 prosent av jordmorstudentene svarte at de ønsket å jobbe heltid. Kun 25 prosent av jordmødre fikk tilbud om 100 prosent stilling da de fikk autorisasjonen.

Jordmorforbundet mener at våre funn og Riksrevisjonens rapport vitner om at både regjeringen og helseforetakene er bakpå – og at resultatet er alvorlig både for fødende, barselkvinner, nyfødte og ansatte jordmødre. Riksrevisjonen mener at helseforetakene ikke legger godt nok til rette for å rekruttere nok jordmødre. Mange helseforetak har heller ikke planer eller oversikt over behovet for de neste tre–fem årene. Jordmorforbundet mener dette er urovekkende.

Jordmorforbundet har til slutt kommentar til følgende punkt: Oppdatering av retningslinjene for svangerskapsomsorgen. Hva må vurderes?

- spørsmål om den gravide fremdeles skal kunne velge om hun vil ha første konsultasjonen hos fastlege eller jordmor»

Vi oppfatter følgende punkt utenfor mandatet til arbeidsgruppen. Vi henviser til gjeldende retningslinjer for svangerskapsomsorgen hvor det fremgår at den gravide selv kan velge om hun vil benytte jordmor eller lege i konsultasjoner i svangerskapet.

Hanne Charlotte Schjelderup, Leder Jordmorforbundet NSF

Kristin Holanger, Nestleder Jordmorforbundet NSF

10.4.6 Innspill fra Norsk forening for allmenntmedisin

Fastlegene innehar en faglig god kompetanse som sikrer den gravide en god og kunnskapsbasert rådgivning og hjelp også når det gjelder de nye tilbudene som skal implementeres. En risikovurdering, involvering og støtte til den gravide og hennes familie vil kreve medisinsk bakgrunnskunnskap om kvinnen og hennes familie, samt stille krav til faglig vurdering av medisinske, etiske og juridiske problemstillinger også om forhold som ikke handler om den aktuelle graviditeten. Dette er bakgrunnskunnskap fastlegen innehar. For å sikre en mest mulig lik og oppdatert kunnskap omkring NIPT og faglige spørsmål rundt tidlig ultralyd, anbefales det at man fra Helsedirektoratet får informasjon om tilbudene som er tilpasset fastlegens rolle og oppgaver. Det ønskes konkrete informasjon i nettbrosjyrereform og nettkurs som er poenggivende i legers videre- og etterutdanning. Kurs for allmennleger i fagområdet svangerskap og gynekologi bør inneholde oppdatert undervisning om NIPT og tidlig ultralyd. Det bør også vurderes om allmennleger bør inkluderes i målgruppen for gynekologiske ultralydkurs, da det er et stadig økende antall fastleger som bruker ultralyd i sin legepraksis.

I henvisning bør inneholde opplysning om; obstetrisk anamnese- antall fødsler, tidligere komplikasjoner, fødselsår, fødselsvekt, operative forløsninger, komplikasjoner i tidligere svangerskap, andre sykdommer, bruk av medikamenter, sosiale faktorer, andre ting som kan være relevante i forhold til oppfølging og risikovurdering.

For NFA. Kari Løvendahl Mogstad

Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester

Utgitt

18. november 2020

Utgitt av

Helsedirektoratet

Telefon: 47 47 20 20

(fra utlandet: +47 477 06 366)

Oslo

Helsedirektoratet

Postadresse

Pb. 220 Skøyen, 0213 Oslo

Besøksadresse

Vitaminveien 4, 0483 Oslo

Trondheim

Helsedirektoratet

avd. Helseregistre

avd. Komparativ statistikk og
styringsinformasjon

Postboks 6173, Torgarden

7435 Trondheim

Besøksadresse

Forsidebilde

Natalia Nesterenko/Mostphotos

Design

Itera as

www.helsedirektoratet.no