



Det helsevitenskapelige fakultet

Fosterdiagnostikk i første trimester

Innføring av en ny prosedyre og utfallet av dette

Tiril Elise Sandbakk

Masteroppgave i Medisin profesjon MED-3950, juni 2024

Veiledere: Stine Andreassen og Elin Pia Nymo

Forord

Oppgaven er skrevet under femte studieår på profesjonsutdanning for medisin ved UiT Norges arktiske universitet.

Allerede etter første forelesning om obstetrikk gikk jeg i gang med å lete etter en veileder som kunne hjelpe meg å skrive en oppgave om dette temaet. Stine Andreassen var kjapp å svare, og Elin Pia Nymo ble raskt med på laget. Jeg fikk en stor oppgave foran meg, men tok utfordringen. Jeg fikk mulighet til å bli med Elin på en arbeidsdag for å se hva jeg egentlig skulle skrive om, noe som kom godt med. Det har vært en spennende prosess fra start til slutt.

Jeg ønsker å takke mine veiledere for god hjelp, høy faglig kompetanse og lærerike tilbakemeldinger. Jeg ønsker også å rette en takk til IKT Helse Nord, som har bistått meg med teknisk hjelp gjennom hele oppgaven. Deres hjelp har vært uvurderlig. Videre vil jeg også takke min største støttespiller i livet Levi, og mine foreldre for korrekturlesning og endeløs tro på meg.

Bodø, 31.05.2024



Tiril Elise Sandbakk

Innholdsfortegnelse

1	Sammendrag	1
1.1	Forkortelser	2
2	Innledning.....	3
2.1	Fostediagnostikk i første trimester	3
2.1.1	Ultralydundersøkelse i første trimester	4
2.1.2	NIPT	5
2.1.3	Invasive tester.....	6
2.1.4	Genetisk veiledning.....	6
3	Formål	7
4	Materiale og metode.....	8
4.1	Studiedesign og studiepopulasjon	8
4.2	Formelle søknader og godkjenninger	8
4.3	Definerte variabler.....	8
4.4	Statistisk metode	9
5	Resultater.....	10
5.1	Bakgrunnsvariabler	10
5.2	Ekstra henvisninger og kontroller	11
5.3	Funn.....	12
6	Diskusjon.....	13
6.1	Hovedfunn.....	13
6.2	Økt belastning på helsevesenet	14
6.3	Ressursbehov og kostnader	15
6.4	Klinisk betydning av tidlig oppdagelse	15
6.5	Etiske vurderinger	16
6.6	Styrker og svakheter ved studien	17
7	Konklusjon	18

8	Referanseliste	19
	Tabeller.....	22
	Vedlegg 1: PVO-godkjenning	26

Tabelliste

Tabell 1 – Karakteristika for pasienter mellom 01.01.22 og 31.12.22 ved NLSH Bodø, vist som gjennomsnittet (laveste-høyeste verdi) eller antall n (%).	22
Tabell 2 Oversikt over fordeling av gestasjonsuke ved 1. trimester ultralydundersøkelse	22
Tabell 3 - Komplette oversikt over ekstra henvisninger	23
Tabell 4 - Komplette oversikt over henvisninger gjort på bakgrunn av 1. trimester ultralyd....	23
Tabell 5 - Oversikt over NIPT-tester utført.....	24
Tabell 6 - Oversikt over når og hvilken type patologi mistenkt.....	25

1 Sammendrag

Bakgrunn: Fra og med 1. januar 2022 ble fosterdiagnostikk i første trimester lagt til i den offentlige svangerskapsomsorgen etter vedtak fra Stortinget. Tilbudet ble også utvidet til å omfatte NIPT for gravide over 35 år eller eldre ved termin, eller med annen indikasjon for fosterdiagnostikk.

Formål: Hovedformålet har vært å se på i hvilken grad fosterdiagnostikk i første trimester har ført til en ekstra belastning på helsevesenet. Dette skal gjøres ved å kartlegge hvor mange som er henvist til ekstra kontroller basert på funn på ultralyd, og faktorer som dårlig innsyn eller vanskelig leie. Det var også ønskelig å kartlegge antall henvisninger til NIPT-testing, fostervannsprøve og morkakebiopsier dette førte til.

Material og metode: Datamaterialet er samlet retrospektivt fra pasientjournaler. Alle kvinner med prosedyrekode *SMA0EK UL: Gravid livmor og foster i første trimester (rutineultralyd)*, i perioden januar 2022 til desember 2022 har blitt kartlagt ved gjennomgang i DIPS og Partus.

Resultater: Totalt er data fra 619 pasienter inkludert i studien. Totalt ble 184 av pasientene henvist til ekstra oppfølging. 48 ble henvist på grunn av funn gjort på første trimester ultralyd, da på grunn av vanskelig innsyn, kommet for tidlig til undersøkelse, mistanke om patologi og videre henvisning til invasiv testing. Det ble utført 139 NIPT tester og 13 ble henvist til invasive tester.

Konklusjon: Denne studien har kartlagt ekstra kontroller og belastningen på helsevesenet som følge av innføringen av fosterdiagnostikk i første trimester. Resultatene viser en økning i antall svangerskapskontroller som tyder i retning av en økt belastning på helsevesenet.

1.1 Forkortelser

ISUOG: International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology

NIPT: Non invasiv prenatal test

CRL: Crown-rump-length

BPD: Biparietal diameter

BMI: Body mass index

DCDA: Dichoriale, diamnionale

MCDA: Monochoriale, diamnionale

MCMA: Monochoriale, monoamnionale

2 Innledning

Fra og med 1. januar 2022 ble fosterdiagnostikk i første trimester lagt til i den offentlige svangerskapsomsorgen etter vedtak fra Stortinget. Tilbudet ble også utvidet til å omfatte NIPT for gravide over 35 år eller eldre ved termin, eller med annen indikasjon for fosterdiagnostikk (1). Tilbudet om fosterdiagnostikk i første trimester har gradvis blitt innført i Norge i løpet av 2022. NLSH Bodø innførte i første omgang tilbudet i opplæringsøyemed den 15. november 2021.

2.1 Fostediagnostikk i første trimester

I Norge er tidlig fosterdiagnostikk regulert i «Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi». Fosterdiagnostikk i § 4-1 blir definert som:

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. (2)

Første trimester regnes som perioden fra siste menstruasjon fram til og med svangerskapsuke 12+6 (1). Ikke invasiv fosterdiagnostikk omfatter ultralydundersøkelse og blodprøver. Invasiv fosterdiagnostikk omfatter chorionbiopsi (morkakeprøve) og amnioncentese (fostervannsprøve) (3).

I 2021 ble det gjennomgått 55 892 svangerskap og født 56 671 barn i Norge (4). Rundt 3 % av disse hadde mindre alvorlige utviklingsavvik, mens 1 % hadde alvorlige utviklingsavvik eller sykdommer. Før tidlig ultralyd ble gjort tilgjengelig for alle i 2021, fikk mellom 4000 og 6000 gravide kvinner tilbudt muligheten til tidlig fosterdiagnostikk (3).

I Bioteknologiloven § 4-4 blir det beskrevet at fosterdiagnostikk er et frivillig tilbud. Kvinnen og hennes partner må opplyses om hva undersøkelsen kan avdekke og konsekvensene dette kan medføre for kvinnen, paret og fosteret. Ved mistanke om genetisk sykdom kan det være behov for å tilby genetisk veiledning. I henhold til Bioteknologiloven § 4-3 må den som skal undersøkes gi skriftlig samtykke til undersøkelse (2).

Tidlig ultralyd og NIPT gjøres på alle helseforetak som er godkjent av Helsedirektoratet. Virksomheter må godkjennes av Helsedirektoratet for å kunne tilby eller rekvirere

fosterdiagnostikk, og godkjente virksomheter må hvert år sende en rapport om aktiviteten til Helsedirektoratet (5).

2.1.1 Ultralydundersøkelse i første trimester

International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) har utarbeidet retningslinjer for bruk av ultralyd i første trimester. Helsedirektoratet har gått inn for en modifisert modell utarbeidet fra ISUOG sine retningslinjer for bruk i Norge (6).

Ultralydundersøkelse i uke 11+0 til 13+6 gjennomføres enten transabdominalt eller transvaginalt, eller en kombinasjon av begge. Ultralyd utføres i hovedsak for å se på føtal vitalitet, fosterets størrelse, antall fostre og for å diagnostisere et bredt spekter av føtale abnormiteter (7).

Fosterets størrelse måles ved biometri. Dette gjør man med følgende måleparameter: Crown-rump-length (CRL) som er fosterets sittehøyde, biparietal diameter (BPD) som er fosterets hodebredde og femurlengde (FL) som er lårbenets lengde. Dette gir informasjon om fosterets proporsjoner og utvikling. Fosterets størrelse og utvikling er viktige indikatorer for fosterets helse (8).

En anatomisk gjennomgang gjøres av fosteret hvor man ser på hode, nakke, ryggrad, hjerte, buk, navlesnor og ekstremiteter (9). Det finnes en rekke funn fra ultralydundersøkelser som er assosiert med utviklingsavvik og kromosomavvik, kalt myke markører. Dette kan man vurdere ved å se etter økt nakkeoppklaring eller manglende nesebein (10). Sjansen for kromosomale abnormaliteter øker med økt nakkefold. (11) Oppdagelse av strukturelle avvik før fødsel kan være avgjørende for tilrettelagt oppfølging under svangerskapet, under fødselen og behandling etter fødsel. Studier fra Kina har vist at rutinemessig 1. trimester ultralyd oppdager 43.1 % av abnormaliteter (12).

Ved oppdagelse av flerlinger vil man se på chorionisitet og amnionisitet. Chorionisitet er antallet placenta i svangerskapet. Et tvillingpar kan enten dele en placenta, eller ha hver sin placenta. Amnionisitet er antallet fostersekker i svangerskapet, hvor hvert foster kan ligge i hver sin fostersekk, eller dele en. Bestemmelse av chorionisitet og amnionisitet er viktig for å vurdere risikoen for tap av foster og optimalisering av behandling (13). Vurdering av chorionisitet og amnionisitet er best å utføre i første trimester (14). Tidlig i svangerskapet er det mulig å se etter markører for antall placentaer, såkalte Lambda-tegn. Lambda-tegnet forsvinner hos 7 % av svangerskapene innen de kommer til 2. trimester ultralydsundersøkelse

(15). Tvillinger kan deles inn i dichorial, diamnional placenta (DCDA) hvor de har hver sin placenta og fostersekk, monochorial, diamnional placenta (MCDA) hvor de deler morkake, men ikke fostersekk og monochorial, monoamnional placenta (MCMA) hvor de deler både morkake og fostersekk (16).

Det er store forskjeller i forekomsten av svangerskapsutfall mellom MCDA- og MCMA-svangerskap, og DCDA-svangerskap. Risikoen for fosterdød, perinatal død og for tidlig fødsel er høyere hos monochoriale tvillinger, spesielt hos MCMA-svangerskap. Ved MCDA-svangerskap er det økt risiko for veksthemming hos fostrene (17). Det er også en økt risiko for tvilling-tvilling transfusjonssyndrom (TTTS) og twin anemia polycythemia sequence (TAPS) og twin reversed arterial perfusion sequence (TRAP) ved monochoriale tvillinger (18). Ved klinisk mistanke om tvillingsvangerskap vil den gravide få ultralyd raskt for datering og bestemmelse av chorionisitet og amnionisitet. MCMA-svangerskap får oppfølging hver 14. dag (16).

2.1.2 NIPT

Ved påvist avvikende funn på den fosterdiagnostiske tidlige ultralyden, vil den gravide kvinnen få tilbud om NIPT (non-invasiv prenatal testing) via det offentlige helsevesenet. NIPT tas også på indikasjoner hvor den gravide kvinnen er 35 år eller eldre ved termin, eller har særskilt medisinsk- eller sosialt grunnlag (3). NIPT er ikke tillatt å ta før uke 10+0 (19).

NIPT utføres ved å ta en maternell blodprøve for å analysere fosterets DNA (20). I Norge utføres dette i hovedsak for å avdekke mulige kromosomavvik, som trisomi 21, 18 og 13 i fosteret. Dette gis også som tilbud i tilfeller der kvinnen er bærer av en alvorlig arvelig kjønnsbundet sykdom. Da vil man bruke NIPT for å fastsette kjønnnet til fosteret for å avklare om fosteret kan ha arvet sykdommen (3).

I det offentlige helsevesenet vil NIPT tas i kombinasjon med tidlig ultralyd. Dette gjøres fordi NIPT alene ikke er en diagnostisk test, men en test som forteller noe om risikoen for avvik. En positiv NIPT-test vil gi tilbud om invasive prenatale tester, for å få et sikrere svar (3).

2.1.3 Invasive tester

Ved positiv NIPT eller funn på ultralyd vil man tilbys invasive prenatale prosedyrer. De vanligste er morkakebiopsi og fostervannsprøver. En morkakebiopsi, også kjent som chorionbiopsi, innebærer å ta en prøve av chorionvevet fra morkaken. Prosedyren utføres vanligvis mellom 11. og 14. svangerskapsuke. Fostervannsprøve, også kjent som amniocentese, innebærer å ta en prøve av fostervannet som omgir fosteret i livmoren. Prosedyren utføres vanligvis etter uke 15 (21). Morkakebiopsi og fostervannsprøve gir et sikrere svar enn NIPT, og regnes som diagnostiske tester (22). Invasive prenatale prosedyrer tilbys også til gravide kvinner med en kjent risiko for genetiske tilstander.

2.1.4 Genetisk veiledning

Noen gravide har rett til et utvidet tilbud om fosterdiagnostikk med videre undersøkelser og genetisk veiledning ved en fostermedisinsk avdeling. Dette omfatter genetisk diagnostikk dersom visse kriterier er oppfylt. Det kan være hvis en ultralydundersøkelse viser at fosteret kan ha et utviklingsavvik, eller hvis NIPT indikerer trisomi hos fosteret. Det kan også være om det foreligger en økt risiko for å få et barn med alvorlig utviklingsavvik eller alvorlig arvelig sykdom, eller hvis den gravide eller paret tidligere har fått et foster eller barn med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik. Oslo universitetssykehus, Haukeland universitetssykehus, Stavanger universitetssykehus, St. Olavs hospital og Universitetssykehuset Nord-Norge er godkjent for fosterdiagnostikk som omfatter alle metoder. Henvvisning til et fostermedisinsk avdeling kan fås fra primærhelsetjenesten eller ved lokalsykehus (5).

3 Formål

Formålet med denne oppgaven er å se på innføringen av fosterdiagnostikk i første trimester ved NLSH Bodø, og finne ut i hvilken grad det har ført til en ekstra belastning på helsevesenet. Jeg skal også se på hvor mange som blir henvist til ekstra kontroller basert på faktorer som dårlig innsyn eller vanskelig leie. Ved å se på disse utfallsvariablene skal jeg kartlegge antall ekstra kontroller, henvisninger til NIPT-testing, og invasive tester dette fører til.

Jeg skal se på prevalensen av definerte utfallsvariabler som kan oppdages på 1. trimester ultralyd; strukturelle utviklingsavvik og alvorlig sykdom hos fosteret, svangerskapslengde som ikke samsvarer med siste menstruasjon og vurdering av chorionisitet ved flerlinger. Ved å se på både første trimester ultralyd og andre trimester ultralyd skal jeg kartlegge på hvilken av kontrollene man oppdager dette. Jeg skal også se på vekstavvik basert på sammenligning fra målinger gjort på første trimester- og andre trimester ultralyd.

4 Materiale og metode

4.1 Studiedesign og studiepopulasjon

Studien ble gjennomført som en retrospektiv, kvantitativ pasientserie. Informasjon ble hentet ut fra journalsystemene DIPS og Partus. Inkludert i studien er alle kvinner som har vært innom til fosterdiagnostikk i første trimester ved NLSH Bodø i perioden 01.01.2022 – 31.12.2022.

Ekskludert fra studien er kvinner som er inne til fosterdiagnostikk med hensyn på abort av sosioøkonomiske grunner, da disse ikke har kommet inn til videre kontroller da svangerskapet har blitt avsluttet. Pasienter som flyttet i løpet av svangerskapet etter første trimester ultralyd, og ikke fikk noen videre oppfølging fra NLSH Bodø ble også ekskludert på grunn av manglende data tilgjengelig i DIPS og Partus.

4.2 Formelle søknader og godkjenninger

All data har blitt anonymisert forløpende. Det ble søkt godkjenning hos Personvernombudet (PVO), som vurderte og godkjente studiet. Studiet regnes som en kvalitetsstudie, og var dermed ikke meldepliktig til Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK). Se vedlegg 1.

4.3 Definerte variabler

Opplysninger om kvinner inne til fosterdiagnostikk er registrert fra pasientjournaler med ICD-10 prosedyrekoden *SMA0EK UL: Gravid livmor og foster i første trimester (rutineultralyd)*. Følgende bakgrunnsopplysninger om pasientene ble hentet ut: Alder, BMI, paritet, obstetriske komplikasjoner (tidligere preeklampsi, HELLP, DIC, intrauterin fosterdød, intrauterin veksthemming, svangerskapsdiabetes, alloimmunisering, prematur fødsel og tidligere patologi i svangerskap), pasientens sykdommer (pregestasjonell diabetes, hypertensjon, hjertesykdom, inflammatorisk tarmsykdom, nevrologiske sykdommer, autoimmune sykdommer, psykisk sykdom, blødersykdom, sykdom i nyrer og urinveier, eller annet), og kjent forekomst av genetiske sykdommer i familien.

Følgende utfallsvariabler har blitt definert:

- Estimert lengde på svangerskapet ved 1. trimester ultralyd.

- Ultralydtegn på strukturelle utviklingsavvik og alvorlig sykdom hos fosteret ved 1. og 2. trimester ultralyd.
- Vekstavvik (vekst som avviker fra den forventede veksten ut fra svangerskapets varighet) basert på målinger utført ved 1. og 2. trimester ultralyd.
- Chorionisitet ved flerlinger (DCDA, MCDA, MCMA)
- Antall henvist til ekstra kontroller basert på dårlig innsyn eller vanskelig leie, svangerskapslengde som ikke samsvarer med siste menstruasjon og ekstra oppfølging på grunn av funn av patologi og høyrisikosvangerskap.
- NIPT på indikasjon (alder, tidligere barn med trisomi, funn (økt nakkefold, manglende nesebein eller forhøyet hjertefrekvens hos foster), inkonklusiv ultralydundersøkelse og sosiale forhold), og andel positive NIPT tester.
- Fostervannsprøve på indikasjon (positiv NIPT, patologisk ultralydfunn).
- Chorionvillusbiopsi på indikasjon (positiv NIPT, patologisk ultralydfunn).

4.4 Statistisk metode

Datamaterialet ble hentet ut fra pasientenes journaler i DIPS og Partus. Variablene ble plottet inn og kategorisert ved hjelp av IBM SPSS Statistics versjon 29.0.0. Prosedyrekode *SMA0EK UL: Gravid livmor og foster i første trimester (rutineultralyd)* er brukt for å finne pasientene.

Det er brukt deskriptiv statistikk i form av frekvenstabell og utregning av gjennomsnitt, standardavvik og median med tilhørende spredningsintervall. Microsoft Excel ble brukt for å lage oversiktstabeller og figurer av data som ble gjort i SPSS.

5 Resultater

Totalt ble data fra 619 kvinner som var inne til fosterdiagnostikk i 1. trimester samlet inn, i perioden 01.01.22 – 31.12.22 ved NHLS Bodø. 10 stykk ble ekskludert på grunn av flytting etter 1. trimester ultralyd og ingen videre oppfølging av NLSH Bodø. 2 ble ekskludert som følge av selvbestemt abort grunnet sosiale årsaker som ikke var relatert til funn gjort ved første trimester ultralyd.

5.1 Bakgrunnsvariabler

Tabell 1 viser bakgrunnsvariabler for de inkluderte pasientene.

Totalt hadde 547 (88.4 %) av pasientene hadde ingen tidligere obstetriske komplikasjoner, av disse var 275 førstegangsgravide. 272 med en eller flere barn hadde ingen obstetriske komplikasjoner rapportert i journalen. 72 (20.4 %) av pasientene med barn hadde opplevd en eller flere komplikasjoner ved sitt svangerskap. Tidligere komplikasjoner inkluderer preeklampsi, HELLP, DIC, intrauterin fosterdød, fetal growth restriction, svangerskapsdiabetes, alloimmunisering, prematur fødsel og patologi hos tidligere foster.

397 (64,1 %) hadde ingen tidligere sykdommer rapportert i journalen og utgjorde flertallet av utvalget. Blant de resterende pasientene ble det rapportert en rekke ulike sykdommer, hvor noen hadde flere ulike sykdommer. Pregestasjonell diabetes ble observert hos 7 pasienter. Hjertesykdom var til stede hos 10 pasienter, og 6 hadde hypertensjon. 5 led av inflammatorisk tarmsykdom. I tillegg hadde 10 pasienter nevrologiske sykdommer og 30 hadde autoimmune sykdommer. Psykiske lidelser var rapportert hos 52 pasienter, og gynekologiske sykdommer var den mest vanlige med 73 tilfeller. Sykdommer i nyrer og urinveier ble funnet hos 7 pasienter, 5 hadde en blødersykdom, og 23 pasienter hadde andre sykdommer som ikke passet inn i forhåndsbestemte variabler.

Av utvalget hadde 573 ingen kjente genetiske sykdommer. Videre hadde 42 pasienter, tilsvarende 6,8 %, en kjent genetisk sykdom hos enten mor eller far. 2 pasienter var i slekt, som utgjorde 0,3 % av utvalget.

Tabell 2 viser fordelingen over gestasjonsuker for 1. trimester fosterdiagnostikk.

5.2 Ekstra henvisninger og kontroller

Se tabell 3 for komplett oversikt over henvisninger. 435 pasienter ble ikke henvist til noen ekstra kontroll utover de vanlige svangerskapskontrollene i spesialisthelsetjenesten. 21 pasienter ble henvist til ekstra kontroll på grunn av dårlig innsyn ved 1. trimester ultralydundersøkelse. 36 ble henvist til ekstra kontroll på grunn av dårlig innsyn ved 2. trimester undersøkelse. Det var en økning på 71.4 % flere henvisninger på grunn av dårlig innsyn, eller vanskelig leie ved 2. trimester ultralyd sammenlignet med 1. trimester ultralyd. 8 stykker var kommet kortere enn antatt svangerskapslengde, og ble derfor henvist til en ny 1. trimester ultralydundersøkelse.

Se tabell 4 for en komplett oversikt over henvisninger gjort på bakgrunn av 1. trimester ultralyd. Totalt ble 26 henvist til ekstra undersøkelse på grunn av mistenkt patologi. 6 ble henvist på grunn av mistenkt patologi oppdaget i 1. trimester. 20 ble henvist på grunn av mistenkt patologi oppdaget i 2. trimester. 9 ble henvist til genetisk veiledning hos andre sykehus.

Det ble henvist 9 stykker på grunn av vekstavvik over 14 dager. 14 ble henvist til flere kontroller på grunn av tidligere svangerskaphistorikk. 59 ble henvist til ekstra kontroller på grunn av at de ble klassifisert som høyrisikosvangerskap, f. eks mors sykdom, BMI eller alder, og hadde ikke noe med funn på gjort på ultralyd.

Tabell 5 viser oversikt over totale henvisninger.

Totalt ble det bestilt 139 NIPT-tester av Bodø sykehus. 122 tok NIPT på indikasjonen alder 35 år ved termin. 6 fikk NIPT på grunnlag av tidligere barn og historikk. 4 fikk NIPT på grunn av funn på ultralyd. 4 fikk NIPT på grunn av inkonklusiv ultralyd. 3 fikk NIPT på grunn av sosiale forhold. I 3 journaler ble det beskrevet at NIPT ble gjort privat før pasienten var inne til første trimester ultralyd i regi av det offentlige. 2 av NIPT testene var positive, disse ble begge tatt på bakgrunn av mors alder ved termin.

Amniocentese ble utført på 8 pasienter; av disse ble 4 gjort på grunn av funn på ultralyd, 2 ble gjort på bakgrunn av familiær indikasjon og 2 ble gjort som følge av positiv NIPT.

Chorionbiopsi ble utført på 5 pasienter, hvor 2 ble utført på grunn av forekomst av familiære genetiske mutasjoner, 2 ble utført på bakgrunn av tidligere svangerskap, og 1 ble utført på grunn av avvikende funn på 1. trimester ultralyd. 3 var negativ og 2 var positive. 2 som fikk utført amniocentese fikk også utført chorionbiopsi.

5.3 Funn

Det ble totalt mistenkt patologi hos 26 av fostrene. 6 av disse ble sett på 1. trimester ultralyd. Det ble mistenkt patologi hos 20 i 2. trimester. Se tabell 6 for utdypende informasjon om hvilken patologi som ble mistenkt.

I løpet av studieperioden ble det utført 4 svangerskapsavbrudd basert på funn gjort på første trimesters ultralydundersøkelser. Ett av disse avbruddene ble initiert etter en ultralyd som avdekket patologi, hvor en påfølgende chorionbiopsi bekreftet funnene. To andre avbrudd ble foretatt etter at et positivt resultat på NIPT, som ble verifisert gjennom positive resultater fra amniocentese. Ett ble gjennomført etter en chorionbiopsi, som ble utført på bakgrunn av kjent forekomst av en genetisk mutasjon i familien.

Det ble identifisert totalt åtte tilfeller av tvillingsvangerskap. Av disse var seks dikorioniske diamniotiske (DCDA) tvillinger og to monokorioniske diamniotiske (MCDA) tvillinger. I ett tilfelle ble det opprinnelig mistenkt et MCDA tvillingsvangerskap, imidlertid avslørte en senere ultralydundersøkelse at dette var et DCDA tvillingsvangerskap.

Mistenkt vekstavvik på 14 dager eller mer ble oppdaget hos 9 pasienter. Vekstavvik på mellom 7 dager og 13 dager ble oppdaget hos 54 av pasientene.

Det kom 5 til fosterdiagnostikk i 1. trimester hvor det ble konstatert et dødt fosteranlegg (missed abortion).

6 Diskusjon

Hovedformålet har vært å se på i hvilken grad fosterdiagnostikk i første trimester har ført til en ekstra belastning på helsevesenet.

6.1 Hovedfunn

Hovedfunnene i denne oppgaven har vist at av 619 pasienter ble 184 av disse henvist til ytterligere oppfølging av ulike årsaker. Henvisningene var basert på faktorer som dårlig innsyn, mistenkt patologi, mistenkt vekstavvik og høyrisosvangerskap. 48 ble satt opp på ekstra kontroller i forbindelse med første trimester ultralyd. Det vil si at første trimester ultralyd førte alene til minst 667 ekstra kontroller.

21 pasienter henvist til ekstra kontroll på grunn av dårlig innsyn under første trimester ultralyd. Tilsvarende ble 36 pasienter henvist til ekstra kontroll på grunn av dårlig innsyn i andre trimester. Dette understreker viktigheten av god bildekvalitet og teknisk ekspertise ved ultralydundersøkelser.

Åtte pasienter ble funnet å være kortere i svangerskapet enn antatt, og ble derfor henvist til en ny første trimester ultralyd.

Totalt ble 26 pasienter henvist til ekstra undersøkelser på grunn av mistenkt patologi i svangerskapet, hvorav seks tilfeller ble oppdaget i første trimester og 20 i andre trimester. Disse funnene indikerer at patologiske tilstander kan oppdages på ulike stadier av svangerskapet, og at kontinuerlig overvåking er avgjørende for tidlig identifisering og håndtering av mulige komplikasjoner. Det stemmer med studier gjort tidligere som har vist at ikke all patologi oppdages like lett på 1. trimester ultralydundersøkelse. Noen patologier utvikler seg heller ikke før senere i svangerskapet, på grunn av at føtale strukturer ikke er ferdig utviklet på tidspunktet man utfører 1. trimester ultralyd (12).

Videre ble ni pasienter henvist til genetisk veiledning ved andre sykehus, enten på grunn av funn på ultralyd eller tidligere svangerskapshistorikk. Dette fremhever viktigheten av genetisk screening og rådgivning ved mistenkte eller bekreftede genetiske avvik. Henvisninger til genetisk veiledning kan være avgjørende for å gi foreldrene nødvendig informasjon og støtte for å ta informerte beslutninger om svangerskapet.

59 pasienter ble henvist til ekstra kontroller fordi de ble klassifisert som høyrisosvangerskap. Risikofaktorer inkluderte mors sykdom, BMI eller alder, og disse

pasientene hadde ikke nødvendigvis funn på ultralyd som begrunnet henvisningene. Dette fremhever behovet for en helhetlig vurdering av mors helse og risikofaktorer, utover ultralydfunn alene, for å sikre gunstig svangerskapsomsorg og forebygging av komplikasjoner.

6.2 Økt belastning på helsevesenet

Det har i flere år vært en betydelig mangel på både jordmødre og gynekologer i norske sykehus (23). utfordringer knyttet til rekruttering og økonomiske begrensninger i mange sykehus og kommuner har ført til begrensede muligheter for å forbedre bemanningen. Jordmorforeningene har rapportert at kapasitetsproblemer allerede truer kvaliteten og pasientsikkerheten (1).

I 2021 ble det registrert tilnærmet 56.000 fødsler i Norge, og ifølge SSB forventes dette tallet å øke til tilnærmet 60.000 i 2040 (24). Denne utviklingen fører til flere pasienter med behov for undersøkelser og oppfølging. Samtidig vil det som nevnt være en mindre andel av helsepersonale som vil kunne yte disse tjenestene.

Helsedirektoratet har anslått at 90 % av gravide vil få utført tidlig ultralydundersøkelse Antall NIPT forventes å øke betydelig, med anslag på opptil 16.000 gravide årlig vil ha rett til NIPT (1). Dette vil mulig være et beskjedent anslag om dagens regjering innfører forslaget om å gjøre NIPT tilgjengelig for også de uten indikasjon, mot at de betaler for dette selv (25).

Ved denne studien ble det bestilt NIPT-tester for 139 pasienter, hovedsakelig på grunn av høy alder ved termin. Av disse var det 2 positive. Positive NIPT-resultater førte til videre invasive tester som chorionbiopsi og amniocentese, dette for å sikre nøyaktig diagnostikk. Dette stemmer med Helsedirektorates forespeilinger om utvidet bruk av NIPT vil også øke behovet for invasive tester med chorionbiopsi og fostervannsprøve. Bruken av NIPT med påfølgende invasive tester for å bekrefte funn, sikrer en nøyaktig diagnostikk. Dette gir gravide og deres familier bedre grunnlag for informerte beslutninger.

Videre forventes det en økning i antall tidlige ultralydundersøkelser som må utføres ved fostermedisinske avdelinger på grunn av patologiske funn eller økt risiko for avvik. Dette anslås å utgjøre omkring 5-10 % av den gravide populasjonen (1). I denne studien ble det oppdaget patologiske funn og mistanke om patologiske funn hos 6, som utgjorde ca 1 % av pasientene. Med et utvalg på 619 pasienter er det mulig at den statistiske variasjonen gir et

lavere estimat enn forventet. Mindre utvalg vil kunne ha større variasjon og dermed gi resultater som avviker fra det generelle gjennomsnittet i større populasjoner.

6.3 Ressursbehov og kostnader

Ressursbehovet ved fødeinstitusjoner inkluderer økt kompetanse for helsepersonell som skal utføre undersøkelsene, flere årsverk for leger og jordmødre, samt nødvendig utstyr og utvidelse av lokaler. Blant annet koster et ultralydapparat som kan benyttes til fosterdiagnostikk i dag mellom 900 000 NOK og 1 500 000 NOK, avhengig av kvalitet. Ressursbehovet varierer mellom regioner og sykehus basert på antall fødsler. Mindre fødeinstitusjoner med lavere fødselstall trenger også ressurser og kompetanse for å kunne tilby lokal tjeneste og et godt tilbud gjennom hele året (1). Forståelse av ressursbehov og kostnader knyttet til fosterdiagnostikk kan hjelpe helsevesenet med å allokere ressurser mer effektivt, slik at pasientene får bedre tjenester uten unødvendig belastning på systemet.

6.4 Klinisk betydning av tidlig oppdagelse

Under denne studien ble det oppdaget 8 tvillingsvangerskap ved første trimester ultralyd. 6 av disse var DCDA og 2 var MCDA. I ett svangerskap ble det først mistenkt MCDA, hvor det ved senere kontroll ble bekreftet DCDA. Identifikasjon av flerlingsvangerskap tidlig i svangerskapet er av stor betydning, da flerlingsvangerskap er forbundet med økt risiko for komplikasjoner som prematur fødsel, vekstavvik og preeklampi. Tidlig påvisning av chorionisitet og amniositet er essensielt for å avgjøre riktig oppfølging og håndtering av svangerskapet. Dette kan bidra til å optimalisere svangerskapsutfallet ved å sikre adekvat overvåkning og tilpassede intervensjoner basert på spesifikke risikofaktorer knyttet til flerlingsvangerskap.

FGR defineres som en estimert fostervekt som ligger under 10 persentilen, og skjer i opp til 10 % av alle svangerskap (26). I oppgaven er det blitt tatt stilling til om det er avvik på forventet lengde på svangerskapet ved 2. trimester ultralyd, og ikke en diagnostisert FGR. Vekstavvik på mer enn 14 dager ble oppdaget i 9 av svangerskapene, og førte alle til ekstra henvisning for oppfølging av dette. Studier har vist at ved å se på en kombinasjon av maternelle faktorer, samt 1. trimester og 2. trimester ultralyd, kan man oppdage 60 % av foster som vil utvikle FGR (fetal-growth-restriction) (27). Mistenkt vekstavvik er noe man kan oppdage tidligere nå som man kan sammenligne vekst fra 1. trimester ultralyd til 2. trimester ultralyd. Ved å oppdage vekstavvik tidligere, vil man kunne overvåke fosterets vekst nøyer, gi tettere oppfølging og eventuelt starte behandling.

Av de 619 pasientene hadde 547 ingen tidligere obstetriske komplikasjoner, noe som er en betryggende indikasjon på generell god helse i kohorten. Derimot hadde 72 kvinner opplevd tidligere komplikasjoner under svangerskapet, som understreker behovet for nøye overvåkning hos disse pasientene. Blant de som hadde sykdommer, var psykiske lidelser og gynekologiske sykdommer de mest vanlige, med henholdsvis 52 og 73 tilfeller. Dette funnet indikerer behovet for en tverrfaglig tilnærming til svangerskapsomsorgen, som inkluderer både psykologisk og medisinsk støtte.

6.5 Ethiske vurderinger

Innføringen av fosterdiagnostikk i 1. trimester er et tema som berører flere aspekter, ikke bare en økt belastning på helsevesenet. Diskusjonen rundt bruk av fosterdiagnostikk er tett knyttet til diskusjon om svangerskapsavbrudd. Ved Nordlandssykehuset valgte 4 kvinner å utføre abort på grunn av fosterdiagnostiske funn, da på grunn av funn på ultralyd, videre fulgt av positiv NIPT og positiv amniocentese og/eller chorionbiopsi.

Svangerskapsbrudd etter § 2c i Abortloven gjelder svangerskap hvor det er stor fare for at barnet kan få alvorlig sykdom, som følge av arvelige anlegg, sykdom eller skadelige påvirkninger under svangerskapet (28). Norske tall fra 2022 viser at over 70 % av påviste kromosomavvik har ført til selektivt svangerskapsavbrudd (29).

Loven om medisinsk bruk av bioteknologi § 1-1 sier at «Bioteknologi skal utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle» (2). Noen vil argumentere for at det å tillate abort på grunnlag av bestemte egenskaper ved fosteret, strider mot intensjonene i formålsparagrafen til bioteknologiloven. En dypt forankret verdi i Norge er å ha et inkluderende samfunn, hvor alle mennesker, uansett utfordringer eller alvorlige helseutfordringer, har en plass.

I litteraturstudie fra 2017 der man så på hvordan innføring av NIPT påvirket antall svangerskapsavbrudd grunnet risiko for trisomi 21, fant man ingen økning i antall aborter. Mange kvinner som tok NIPT og fikk et resultat som indikerte en høy sannsynlighet for at de kunne få et barn med Downs syndrom, valgte å fortsette svangerskapet (30).

Det er viktig å vurdere betydningen for resterende pasientgrupper når ressurser må omdisponeres innen helsetjenesten. Et kritisk spørsmål er om det er riktig ressursbruk å utvikle samtale- eller amnepoliklinikker for å frigjøre jordmødre til å utføre ultralyd. Videre

må det vurderes om det er forsvarlig at pasienter med gynekologiske problemstillinger må vente lengre fordi rom, utstyr og ressurser blir brukt til ultralydsundersøkelser av en i hovedsak frisk populasjon. Denne prioriteringen kan ha betydelige konsekvenser for andre pasientgrupper som har behov for tilgang på behandling.

6.6 Styrker og svakheter ved studien

Styrket med studien har vært et stort datasett som har ført til mye data. Alle kvinner som var inne til fosterdiagnostikk i 2022 ved NLSH Bodø er inkludert. Studien inkluderer et variert utvalg av gravide kvinner. Studien er basert på objektive funn, alle gravide som kom til første trimester fosterdiagnostikk er inkludert og er derfor ikke i fare for bias. Studien kan ha klinisk relevans, og ser på analyse av ulike diagnostiske metoder.

Svakheter med studien er at alle data har blitt samlet inn i fra ett sted. Det ble også gjennomført på et tidlig tidspunkt av innføringen av fosterdiagnostikk i 1. trimester, som kan tenkes å ha noe påvirkning på datasettet.

Datamateriale er blitt innhentet retrospektivt fra pasienters journal, noe som kan føre til en risiko for feilrapportering. Det har også vært noen begrensninger i tilgang på data. Ikke alle variabler har blitt like godt dokumentert i journalene, noe som har medført at noe data mangler hos enkelte pasienter.

7 Konklusjon

Denne studien har forsøkt å kartlegge hvor mange ekstra henvisninger innføringen av fosterdiagnostikk i første trimester har ført til, og hvor mye ekstra belastning dette har ført til på helsevesenet. Resultatene viser at innføring av fosterdiagnostikk i første trimester har ført til en økning av antall svangerskapskontroller. Ved innføring av nye screeningmetoder er det viktig at nytteeffekten vurderes. Tilbudet om tidlig ultralyd og fosterdiagnostikk reiser også etiske spørsmål som må tas i betraktning. Studien tyder på en økt belastning på helsevesenet, men et større materialgrunnlag må til for å vurdere dette.

8 Referanseliste

1. Helsedirektoratet. Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester. 2020.
2. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (Bioteknologiloven), LOV-2003-12-05-100 (2003). Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/lov/2003-12-05-100/>
3. Fosterdiagnostikk [nettdokument]. Oslo: bioteknologiradet.no [oppdatert 2022; lest 27. oktober 2022]. Tilgjengelig fra: <https://www.bioteknologiradet.no/temaer/fosterdiagnostikk/>.
4. Folkehelseinstituttet. Medisinsk fødselsregister. Oslo: Nasjonalt folkehelseinstitutt 2021. Tilgjengelig fra: <http://statistikkbank.fhi.no/mfr/> Lest 4.2.2024.
5. Helsedirektoratet. Fosterdiagnostikk - informasjon om regelverk, virksomhetsgodkjenning og oversikt over godkjente virksomheter [nettdokument]. Oslo [oppdatert 18. mars 2022; lest 29. oktober 2022]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/fosterdiagnostikk/fosterdiagnostikk-informasjon-om-regelverk-virksomhetsgodkjenning-og-oversikt-over-godkjente-virksomheter>.
6. Helsedirektoratet (2021). Hva undersøkes ved uke 11+0 – 13+6. [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet, (lest 27. oktober 2022). Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/fosterdiagnostikk/informasjon-om-fosterdiagnostikk-til-helsepersonell-i-svangerskapsorgen-i-den-kommunale-helse-og-omsorgstjenesten/tidlig-ultralyd-svangerskapsuke-11-0--13-6-/utdypende-informasjon-til-helsepersonell/hva-undersokes-ved-uke-11-0--13-6>.
7. Karim JN, Roberts NW, Salomon LJ, Papageorghiou AT. Systematic review of first-trimester ultrasound screening for detection of fetal structural anomalies and factors that affect screening performance. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;50(4):429-41.
8. Mayer C, Joseph KS. Fetal growth: a review of terms, concepts and issues relevant to obstetrics. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(2):136-45.
9. 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.
10. Rink BD, Norton ME. Screening for fetal aneuploidy. *Semin Perinatol.* 2016;40(1):35-43.
11. Bellai-Dussault K, Dougan SD, Fell DB, Little J, Meng L, Okun N, et al. Ultrasonographic Fetal Nuchal Translucency Measurements and Cytogenetic Outcomes. *JAMA Netw Open.* 2024;7(3):e243689.
12. Liao Y, Wen H, Ouyang S, Yuan Y, Bi J, Guan Y, et al. Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol. *Am J Obstet Gynecol.* 2021;224(4):396 e1- e15.
13. Khalil A, Rodgers M, Baschat A, Bhide A, Gratacos E, Hecher K, et al. ISUOG Practice Guidelines: role of ultrasound in twin pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;47(2):247-63.
14. Scardo JA, Ellings JM, Newman RB. Prospective determination of chorionicity, amnionicity, and zygosity in twin gestations. *Am J Obstet Gynecol.* 1995;173(5):1376-80.
15. Dias T, Arcangeli T, Bhide A, Napolitano R, Mahsud-Dornan S, Thilaganathan B. First-trimester ultrasound determination of chorionicity in twin pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;38(5):530-2.
16. Synnøve Lian Johnsen, Anne Helbig, Trond Melbye Michelsen, Henriette Ailin Skaug, Christian Tappert. Tvillinger. Veileder i fødselshjelp 2020. [oppdatert 17. februar 2020; lest 28. mai 2024]. Tilgjengelig fra:

<https://www.legeforeningen.no/foreningsledd/fagmed/norsk-gynekologisk-forening/veiledere/veileder-i-fodselsjelp/tvillinger/>.

17. Litwinska E, Syngelaki A, Cimpoa B, Frei L, Nicolaides KH. Outcome of twin pregnancy with two live fetuses at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;55(1):32-8.
18. Lewi L, Gucciardo L, Van Mieghem T, de Koninck P, Beck V, Medek H, et al. Monochorionic diamniotic twin pregnancies: natural history and risk stratification. *Fetal Diagn Ther.* 2010;27(3):121-33.
19. Helsedirektoratet. Informasjon om fosterdiagnostikk til helsepersonell i svangerskapsomsorgen i den kommunale helse- og omsorgstjenesten [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 05. februar 2024; lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/fosterdiagnostikk/informasjon-om-fosterdiagnostikk-til-helsepersonell-i-svangerskapsomsorgen-i-den-kommunale-helse-og-omsorgstjenesten/non-invasiv-prenatal-test-nipt-for-trisomi-13-18-og-21/utdypende-informasjon-til-helsepersonell#nar-testen-utfores-og-hva-undersokes>.
20. Hartwig TS, Ambye L, Sorensen S, Jorgensen FS. Discordant non-invasive prenatal testing (NIPT) - a systematic review. *Prenat Diagn.* 2017;37(6):527-39.
21. Wellesley D, Dolk H, Boyd PA, Greenlees R, Haeusler M, Nelen V, et al. Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(5):521-6.
22. Navaratnam K, Alfirevic Z, Royal College of O, Gynaecologists. Amniocentesis and chorionic villus sampling: Green-top Guideline No. 8 July 2021: Green-top Guideline No. 8. *BJOG.* 2022;129(1):e1-e15.
23. Myklathun KH. NAVs bedriftsundersøking 2023: Redusert mangel på arbeidskraft. Arbeids- og velferdsdirektoratet. (2023). (NAV Rapport 5). Tilgjengelig fra: <https://www.nav.no/no/nav-og-samfunn/kunnskap/analyser-fra-nav/arbeid-og-velferd/arbeid-og-velferd/bedriftsundersokelsen>.
24. Tømmerås AM, Thomas MJ. Nasjonale befolkningsframskrivinger. (2022). Tilgjengelig fra: <https://www.ssb.no/befolkning/befolkningsframskrivinger/statistikk/nasjonale-befolkningsframskrivinger>. Oslo: Statistisk sentralbyrå.
25. Helse- og omsorgsdepartementet. Finansdepartementet. Høringsnotat. Forslag til endringer i pasientbetalingsforskriften, skatteloven og skattelovforskriften. <https://www.regjeringen.no/contentassets/9f004c300c8d4a3bab219632b4c5a08d/nipt-horingsnotat.pdf> Lest 30.5.2024.
26. Society for Maternal-Fetal Medicine . Electronic address pso, Martins JG, Biggio JR, Abuhamad A. Society for Maternal-Fetal Medicine Consult Series #52: Diagnosis and management of fetal growth restriction: (Replaces Clinical Guideline Number 3, April 2012). *Am J Obstet Gynecol.* 2020;223(4):B2-B17.
27. Sotiriadis A, Figueras F, Eleftheriades M, Papaioannou GK, Chorozioglou G, Dinas K, et al. First-trimester and combined first- and second-trimester prediction of small-for-gestational age and late fetal growth restriction. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019;53(1):55-61.
28. Lovdata. Lov om svangerskapsavbrudd (Abortloven), LOV-1975-06-13-50 (2021). Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1975-06-13-50>.
29. Thomsen L, Daltveit A, Júlíusson P, Klungøy K, Macsali F, Akerkar R. Årsrapport for Medisinsk fødselsregister 2022. Svangerskap og fødsler i Norge". [Annual report from the Medical Birth Registry of Norway 2022. Pregnancy and births in Norway]. Oslo: Folkehelseinstituttet 2023. Tilgjengelig fra:

<https://www.fhi.no/contentassets/86b4f14a56cc41b29e1bb05c888a79c4/arsrapport-fra-medisinsk-fodselsregister-2022.pdf>.

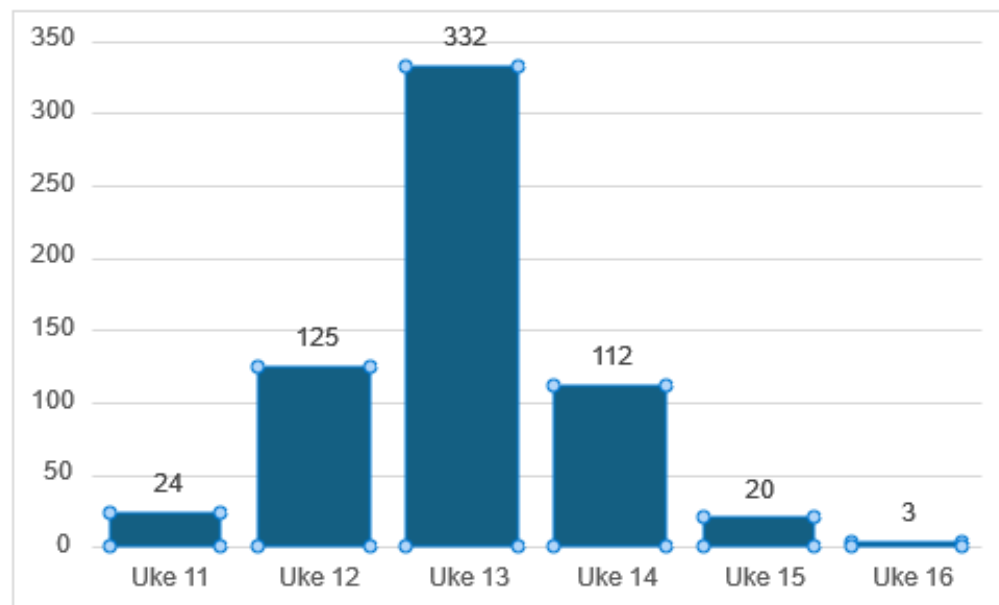
30. Hill M, Barrett A, Choolani M, Lewis C, Fisher J, Chitty LS. Has noninvasive prenatal testing impacted termination of pregnancy and live birth rates of infants with Down syndrome? *Prenat Diagn.* 2017;37(13):1281-90.

Tabeller

Tabell 1 – Karakteristika for pasienter mellom 01.01.22 og 31.12.22 ved NLSH Bodø, vist som gjennomsnittet (laveste-høyeste verdi) eller antall n (%).

Variabel	Total (N=619)
Alder	30 (18-53)
BMI (Kg/M ²)	25.4 (16.2-47.6)
Parietet ≥ 1	347 (56.1 %)

Tabell 2 Oversikt over fordeling av gestasjonsuke ved 1. trimester ultralydundersøkelse



Data fra 5 pasienter er ekskludert eller ikke mulig å innhente, da fosteret ikke var vitalt da mor kom til undersøkelse.

Tabell 3 - Komplet oversikt over ekstra henvisninger

Antall henvist til ekstra kontroll	Total (N=184)
Dårlig innsyn	56
Kommet kortere enn antatt svangerskapslengde i 1. trimester	8
Mistenkt patologi	26
Genetisk veiledning ved annet fosterdiagnostisk senter	9
Henvist på grunn av tidligere svangerskapshistorikk	14
Høyriskosvangerskap	59

Tabell 4 - Komplet oversikt over henvisninger gjort på bakgrunn av 1. trimester ultralyd.

Henvisninger gjort på bakgrunn 1. trimester	Total (n=48)
Henvist grunnet dårlig innsyn 1. trimester	21
Henvist grunnet at de kom for tidlig.	8
Henvist grunnet funn av patologi i 1. trimester	6
Henvist til videre invasiv testing	13

Tabell 5 - Oversikt over NIPT-tester utført.

Indikasjon for NIPT	Totalt (N=139)	Positiv NIPT	Negativ NIPT
Alder over 35 ved termin	122	2	120
Tidligere barn med kromosomavvik	6	0	6
Avvikende funn på 1. trimester ultralyd	4	0	4
Inkonklusive funn på 1. trimester ultralyd	4	0	4
Sosiale forhold	3	0	3

Tabell 6 - Oversikt over når og hvilken type patologi mistenkt.

Når i svangerskapet det ble mistenkt patologi	Hvilken type patologi oppdaget
1 trimester	Økt NT, 4.5 mm.
	Ingen nesebein, økt NT 2.5-2.9 mm.
	Ingen nesebein.
	Økt NT, innadrotert fot, avvikende hodefasjon.
	Utvidet nyrebekken, dobbelt nyreanlegg og økt hjertefrekvens.
	Ingen nesebein.
2 trimester	Cystenyre.
	Liten magesekk.
	Dilatert nyrebekken.
	Dobbelt nyreanlegg.
	Dobbelt nyreanlegg.
	Dobbelt nyreanlegg.
	Oppfylning i buk, dobbelt nyreanlegg.
	Marginalt feste av navlesnor.
	Innsnevret arteria uterina.
	Biplacenta.
	To kar i navlesnor.
	Placenta previa totalis.
	PRUV (persisterende høyre navlesnorvene).
	EIF (Ekkogent intrakardialt fokus).
	Utvidet nyrebekken.
Hydronefroser.	

Vedlegg 1: PVO-godkjenning



Til: Tiril Elise Sandbakk

Saksnr i Elements:
2023/4439

Saksbehandler:
Jørgen Knudsen Sandø

Dato:
20.9.2023

Vedrørende innmeldt kvalitetsprosjekt

Prosjektansvarlig virksomhet	Nordlandssykehuset HF
Prosjektnummer	337
Prosjekttittel	Fosterdiagnostikk i første trimester
Prosjektperiode	1.6.2023-1.7.2024

Formål

Prosjektet vil se på innføringen av fosterdiagnostikk i første trimester ved NLSH Bodø og hvilket utfall det har hatt i en tidsperiode på ett år.

Rettslig grunnlag

Det legges til grunn at det i prosjektet skal behandles både alminnelige personopplysninger og særlige kategorier av personopplysninger (helseopplysninger). Basert på prosjektets formål defineres prosjektet som et kvalitetsprosjekt, og behandling av personopplysninger i prosjektet har rettslig grunnlag i personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav c og nr. 3 og artikkel 9 nr. 2 bokstav h og nr. 3. Behandlingen har supplerende rettsgrunnlag i spesialisthelsetjenesteloven § 2-1a fjerde ledd, helsepersonelloven § 26 og pasientjournalloven § 6.

Dette hjemmelsgrunnlaget gir behandlingsgrunnlag for at medarbeidere kan utføre kvalitetssikringsprosjekt med behandling av pasienters personopplysninger i og på vegne av NLSH. Det gir ikke grunnlag for utlevering av personopplysninger til andre virksomheter. Om dataene skal utleveres for forskningsformål til en studentoppgave, må dataene enten først anonymiseres eller det må konstateres et nytt behandlingsgrunnlag.

Personvernprinsipper

Personvernombudets vurdering er at den planlagte behandlingen av personopplysninger vil overholde prinsippene i personvernforordningen.

Det anses at det ikke er behov for gjennomføring av personvernkonsekvensutredning i dette prosjektet ut fra opplysningene gitt i meldeskjema.

Det er ikke krav om samtykke for at data kan anvendes i prosjektet. Det skal imidlertid vurderes om det kan være grunn til å tro at de registrerte kan ha innvendinger mot bruk av deres opplysninger, for eksempel der opplysninger i journal er skjermet. I slike tilfeller bør pasienten forespørres om bruk av deres data, alternativt skal ikke deres data anvendes.

Studenter har taushetsplikt som helsepersonell etter hpl. §§ 21 og 21 a når de utfører helsehjelp etter § 3 første avsnitt nr. 3 jf. tredje avsnitt og i studiesammenheng etter uhl. § 4-6. Det forutsettes for prosjektets godkjenning at studentene har undertegnet taushetsplikterklæring og utfører arbeid for NLSH innenfor NLSH sin styringsrett.

Håndtering av personopplysningene

Personopplysningene i prosjektet skal håndteres på sikker måte. Pasientopplysninger skal bare behandles i henhold til NLSH sin sikkerhetsinstruks og med det utstyret og programvare som

NLSH har godkjent. Studenter skal primært ikke gis fjerntilgang til pasientjournaler, og studentoppgaver som behandler helseopplysninger skal forankres i en avdeling. Se PR6913 punkt 5.2.4 bokstav f og g for mer om disse kravene.

Personvernombudets anbefaling

Personvernombudet gir sin anbefaling til gjennomføring av prosjektet, forutsatt at følgende punkter følges:

- Ledelsesforankring må dokumenteres gjennom ettersendelse av godkjenning av leder
- Alle endringer i prosjektet må meldes til personvernombudet.
- Det skal ikke samles inn og behandles flere personopplysninger enn det som er nødvendig for å oppfylle formålet med kvalitetsprosjektet.
- Alle personopplysninger skal slettes eller anonymiseres ved prosjektets avslutning.
- Det skal gis tilbakemelding til personvernombudet når personopplysningene er slettet.

Personvernombudets vurdering er at behandlingen av personopplysningene i prosjektet vil være i samsvar med personvernlovgivningen, forutsatt at behandlingen gjennomføres i tråd med opplysningene i meldeskjemaet. I medhold av personvernforordningen art. 39 anbefaler personvernombudet at databehandling i prosjektet kan iverksettes.

Det presiseres at det er prosjektleders ansvar å påse at prosjektet følger gjeldende lovkrav. Det minnes også om at det skal brukes en egen brukerrolle i DIPS for tilgang til pasientjournal som ledd i arbeid med kvalitetsprosjekt. Se PR37665 for mer informasjon.

Det minnes om at ved eventuell viderebehandling av personopplysningene til nye formål kreves nytt behandlingsgrunnlag (lovhjemmel eller samtykke).

I medhold av personvernforordningen art. 39 anbefaler personvernombudet at databehandling i prosjektet kan iverksettes.

Lykke til med prosjektet. Ta gjerne kontakt igjen ved behov.

Med hilsen

Jørgen Knudsen Sandø
Personvernombud ved Nordlandssykehuset HF

