

Årsrapport fosterdiagnostikk 2016

Det er innkommet rapporter fra alle 5 virksomheter med godkjenning til å utføre fosterdiagnostiske undersøkelser. Materialet omfatter 8202 undersøkelser (8316 i 2015) utført på 6634 kvinner (6653 kvinner i 2015). Dette tilsvarer en nedgang på ca. 1 % siden året før.

I 2016 ble det født 60047 barn, 200 færre enn i 2015 (kilde MFR). Det ble utført fosterdiagnostikk i 11 % av svangerskapene (11% i 2015, 12% i 2014 og 11% 2013). Andel svangerskap hvor det er utført fosterdiagnostikk er ifølge våre tall stabilt.

Materialet inneholder noe dobbelt-rapportering (men som ikke har signifikant innvirkning på sluttrapporten). Selv om virksomhetene har samordnet sine rapporteringer, er det noen kvinner som har fått undersøkelser ved mer enn ett sykehus, og dermed kan være rapportert fra mer enn ett sted. Data om svangerskapsavbrudd er ikke komplett pga. manglende rapportering.

Materialet er oppsummert i vedlagte tabeller. Tallene kan på grunn av usikkerheten i materialet bare brukes til å si noe om nivå/tendenser.

Indikasjoner for fosterdiagnostikk

Rapportene viser fortsatt at den største andelen av undersøkelsene utføres på aldersindikasjon (48 %). Så følger undersøkelser gjort på bakgrunn av funn ved ultralydundersøkelse (22 %). Undersøkelser gjennomført på bakgrunn av at foreldrene tidligere har fått barn med kromosomfeil, alvorlig arvelig sykdom eller alvorlige misdannelser indikasjon i til sammen ca. 14 % av tilfellene mot 13 % i 2015 og 11 % i 2014. Dette viser en svak økning i fosterdiagnostikk basert på disse indikasjonene. Undersøkelser gjort på bakgrunn av kvinnens/parets livssituasjon utgjør ca. 2 %.

Antall undersøkelser gjort på bakgrunn av funn ved ultralydundersøkelse (ca. 22 %) er lite endret fra forgående år. Undersøkelser gjort på bakgrunn av at foreldrene tidligere har fått barn med kromosomfeil e.l. (ca. 3 %), er på samme nivå som i 2015. Antall undersøkelser gjort på bakgrunn av aldersindikasjon (ca. 48 %) er også stabilt. Andelen undersøkelser gjort på bakgrunn av kvinnens/parets livssituasjon varierer mest. I 2016 er det gjort dobbelt så mange undersøkelser på denne indikasjonen som i 2015; en økning fra 54 i 2015 til 114 i 2016. I 2014 ble det utført 46 undersøkelser på denne indikasjonen mot 87 i 2013.

Metoder og funn

Det rapporteres flere gjennomførte undersøkelser enn kvinner som er undersøkt. Dette kommer av at funn ved en metode må følges opp med flere undersøkelser. I følge rapportene er tidlig fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse, evt. inkludert KUB den hyppigste undersøkelsesmetode (ca. 59 % av undersøkelsene, samme som i 2015, og ca. 74 % av svangerskapene mot 76 % i 2015). Annen fosterdiagnostisk ultralydundersøkelse utgjorde ca. 29 % av undersøkelsene, samme som i 2015, og ca. 37 % av svangerskapene som også var det samme som i 2015). Fostervannsprøver og morkakeprøver fra foster (ca. 12 % av undersøkelsene og 16 % av svangerskapene, det samme som i 2015) er de nest hyppigste undersøkelsesmetoder.

Andelen utførte fostervannsprøver i 2016 er gått videre ned sammenliknet med 2015, og utgjorde 610 undersøkelser av de 6634 svangerskapene hvor det ble utført fosterdiagnostikk (ca. 9 %) mot 635 undersøkelser av 6653 svangerskapene (ca. 10 %) i 2015¹. Andelen morkakeprøver er relativt uendret (400 prøver i 6634 svangerskap (6 %) i 2016 mot 381 prøver i 6653 svangerskap (6 %) i 2015². Rapportene viser en nedgang i andel invasive prøver totalt (16 % i 2016 mot 16 % i 2015³).

Reduksjon i invasive prøver er en ønsket utvikling og en av årsakene til at dobbel- og trippeltest/KUB ble godkjent som fosterdiagnostisk metode i Norge. Vi kunne konstatere en nedgang i invasive prøver fra 2005 til 2006, tilnærmet ingen endring 2006 til 2007 og nedgang fra 2007 til 2008. Fra 2009 til 2010 var det en ytterligere nedgang, men som fra 2010 til 2011 gikk opp igjen til 2009 nivå. I 2012 gikk antall invasive prøver ned med 2 %, i 2013 ned med nye 2 % og i 2014 ned med ytterligere 1 %. I denne rapporten ser vi at nivået på antall invasive prøver er det samme som i 2015. **Antall invasive prøver er derfor fortsatt 6 % lavere enn i 2009.**

Det påvises sykdom, misdannelse eller lignende hos fosteret i ca. 15 % av svangerskapene. I flg. rapportene valgte ca. 30 % av de gravide som fikk påvist avvik å avbryte svangerskapet, noe som er omtrent likt fra 2015. Dette må anses som minimumstall fordi virksomheten som utfører fosterdiagnostikk, ikke nødvendigvis følger kvinnen videre i svangerskapet og dermed ikke alltid kjenner til om svangerskapsavbrudd finner sted eller ikke. Andelen svangerskapsavbrudd varierer med hvilke type avvik som konstateres. Det er for eksempel kjent at svangerskapet ble avbrutt hos 16 av 19 kvinner som fikk påvist at fosteret hadde et arvelig syndrom (ikke trisomi) og 34 av 66 kvinner der det ble påvist multiple misdannelser. Der det ble påvist avvik knyttet til mage/tarmsystemet valgte 3 av de 50 kvinnene å avbryte svangerskapet. Høyeste antall svangerskapsavbrudd (63 av 82) er rapportert knyttet til påvisning av trisomi 21 (Down's syndrom). Det er rapportert om 23 svangerskapsavbrudd knyttet til påvisning av trisomi 18 (av 32 svangerskap med påvist trisomi 18). Det er viktig å presisere at svangerskapsavbrudd her rapporteres slik at det knyttes til én diagnose eller årsak selv om den egentlige årsaken kan være sammensatt.

De fleste rapporterte avvik hos fosteret dreier seg om kjønn-/urinveier og hjerte (tilsammen 33 %), deretter følger avvik i sentralnervesystemet (11 %). Kromosomfeil utgjør til sammen ca. 19 % av påviste avvik, hvorav trisomi 21 (Down's syndrom) utgjorde litt under halvparten (8 % av 2016 og uendret fra 2015).

Kvinnene

Ca. 56 % av de undersøkte kvinnene rapporten omfatter er 37 år eller yngre. Hovedtyngden ligger på 37, 38, 39 og 40 år (40 %). Dette stemmer godt overens med at aldersindikasjon er

¹Antall fostervannsprøver tidligere år: 695 undersøkelser av 6836 svangerskap (ca. 10 %) i 2014, 792 undersøkelser av 6439 svangerskap (12 %) i 2013, 895 undersøkelser av 6258 svangerskap (14 %) i 2012 og 976 undersøkelser av 6133 svangerskap (16 %) i 2011

² Antall morkakeprøver tidligere år: mot 385 prøver av 6836 svangerskap (6 %) i 2014, 379 prøver av 6439 svangerskap i 2013 (6 %), 347 prøver av 6248 svangerskap i 2012 (6 %) og 343 prøver av 6133 svangerskap i 2011 (6 %)

³ Andel invasive prøver tidligere år: 17 % i 2014, 18 % i 2013, 20 % i 2012 og 22 % i 2011.

den hyppigste indikasjon for fosterdiagnostikk. Andelen kvinner <38 år som får utført fosterdiagnostiske undersøkelser er ca. 2 % høyere enn i 2015.

Ca. 33 % av de kvinnene som har fått fosterdiagnostiske undersøkelser (alle aldersgrupper) er fra Oslo (OUS er eneste godkjente virksomhet i helse Sør-Øst). Dette er 2 % lavere enn det som ble rapportert i 2015. 15 % av kvinnene som er undersøkt er fra Hordaland (som også har en godkjent virksomhet). Tallet er uendret fra 2015.

Oppfølging fra direktoratet.

Publisering fra rapporteringen 2016 skjer på direktoratets nettsider på grunnlag av dette notatet.