

Gäller för: Kvinnosjukvård

Innehållsansvar: Dag Prebensen, (dagpr), Överläkare

Godkänd av: Jenny Antonsson, (jenal12), Verksamhetschef

Giltig från: 2026-02-17

Giltig till: 2028-02-16

# Fosterdiagnostik

## Revidering i denna version

Endast mindre språkliga ändringar.

## Icke invasiv fosterdiagnostik

Med detta menas en skattning av risk för sjukdom hos foster utan att provtagning av själva graviditeten görs.

**KUB** är kombinerat ultraljud och biokemi (blodprov). Detta görs mellan 11+0 och 13+6 graviditetsveckor och är en sannolikhetsberäkning i första trimester.

- KUB erbjuds patienter över 35 år.
- KUB erbjuds patienter med särskild stor oro för kromosomskada.
- För patienter med fråga angående en specifik genetisk sjukdom; tid erbjuds på SMVC för genetisk vägledning.
- KUB-risk beräknad till mindre än 1:200 har så låg risk att ingen ytterligare fosterdiagnostik erbjuds.
- KUB-risk beräknad till mer än 1:50 men mindre än 1:200 kan erbjudas NIPT, se nedan.
- KUB-risk beräknad till mer än 1:50 erbjuds invasiv fosterdiagnostik.

**NIPT** – non invasive pregnancy test – är ett blodprov hos gravid patient för att beräkna risk för trisomi hos det väntade barnet.

Fördelen med NIPT är att provet är ett blodprov hos gravid patient och det ger sålunda inte ökad risk för missfall på grund av provtagningen.

En nackdel med NIPT är att positivt svar inte betyder att sjukdomstillstånd är påvisat utan detta måste kompletteras med invasiv provtagning. En vidare nackdel är att provet inte alltid innehåller tillräckligt material för analys (cff-DNA).

Ytterligare nackdel är att NIPT har en hög kostnad.

- NIPT kan erbjudas efter ultraljudsundersökning i första trimester och då i första hand KUB (indikator för KUB, se ovan)
- KUB-risk beräknad i intervallet 1:50 – 1:200 kan erbjudas NIPT
- Patienter som får normalt svar vid NIPT erbjuds inte ytterligare diagnostik.
- Patienter med känd ärftlig sjukdom i släkten eller tidigare påvisad trisomi kan erbjudas chorionvillibiopsi eller amniocentes (behöver inte göra KUB eller NIPT).

Se information från Klinisk Genetik.

## Invasiv fosterdiagnostik

Med detta menas provtagning av själva graviditeten; fostervatten eller moderkaksvävnad. Man uppnår här ett säkert svar på frågeställning om vissa kromosomfel.

Vid enbart åldersrisk, eller stor risk enligt KUB, används nu rutinmässigt **QF-PCR-teknik** (snabbanalys) vilket visar om det finns 2 kromosomer i kromosomparen 13, 18, 21 och könskromosomer.

Vid normalt provsvar skickas detta direkt till patienten från avdelningen för klinisk genetik.

Könskromosomer ingår i analysen, önskas svar på vilka könskromosomer (utöver "normalt") kan SMVC kontaktas efter 18 graviditetsveckor.

Vid andra och särskilda frågeställningar görs **fullständig karyotyp** (alla kromosompar) eller **microarray** (DNA-mängd i alla kromosomer). **DNA-sekvensanalys** görs för att kartlägga ett specifikt fel (mutation), men där antal kromosomer stämmer och DNA-mängden stämmer.

### Indikation att erbjuda invasiv fosterdiagnostik

- Patienter som fyllt 35 år vid tidpunkten för senaste menstruation.
- Föräldrar som tidigare fått barn med kromosomavvikelse.
- Föräldrar med tidigare påvisad kromosomförändring.
- Föräldrar som tidigare fått barn med vissa allvarliga ärftliga sjukdomar.
- Föräldrar med vissa allvarliga ärftliga sjukdomar i släkten.
- Föräldrar som har ett vårdkrävande barn.
- Föräldrar med ovanligt stor oro för kromosomavvikelse efter särskild information.

### Chorionvillibiopsi

Detta görs helst mellan graviditetsvecka 11 och 14. Chorionvilli måste ligga så till att provtagning kan göras utan att risk för amnionpunktion föreligger.

Patienten vilar sedan 30 minuter på avdelningen och rekommenderas vila hemma resten av dagen.

Patienten bokas in för ultraljudsscreening vid graviditetslängd 16 - 20 veckor.

Risk för missfall finns och är beräknat till knappt 1 %.

### **Amniocentes**

Detta görs från graviditetsvecka 15+0.

Ultraljudsscreening görs samtidigt, alternativt bokas rutinultraljud (RUL) efter 3 – 4 veckor.

Patienten vilar sedan 30 minuter på avdelningen och rekommenderas vila hemma resten av dagen.

Risk för missfall finns och är beräknat till knappt 1 %.

## **Handläggning MVC**

Patienten informeras angående fosterdiagnostik. Alla patienter har rätt till information om fosterdiagnostik (vad som menas med fosterdiagnostik, skillnad på riskskattning och provtagning, icke invasiv och invasiv provtagning etc). Alla patienter har inte rätt till invasiv fosterdiagnostik (se ovan).

- Remiss skrivs för genetisk vägledning till SMVC.
- Blodgruppering ska finnas.

## **Handläggning SMVC**

Genetisk vägledning ges av särskilt utbildad barnmorska eller av läkare.

- Dokumentation görs i Obstetrix ultraljudsmodul (man daterar inte vid detta tillfälle, bocka av dateringsfunktionen!)
- En kort notering att vägledning är given och ultraljudsundersökning är gjord skrivs i Obstetrix journaltext.
- Patienten inplaneras för chorionvillibiopsi eller amniocentes.
- Chorionvillibiopsi och amniocentes dokumenteras i ultraljudsmallen, hänvisning till detta i Obstetrix journaltext.
- Vid chorionvillibiopsi får patienten ny tid för ultraljudsscreening.
- Vid amniocentes kan ultraljudsscreening göras samtidigt, eller vid nytt besök för rutinultraljud efter cirka 4 veckor. Dokumenteras i Obstetrix ultraljudsjournal.

## **Referens**

[Svenskt Nätverk för Information kring Fosterdiagnostik - SNIF](#)

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Rutin

**Gäller för:** Kvinnosjukvård

**Innehållsansvar:** Dag Prebensen, (dagpr), Överläkare

**Godkänd av:** Jenny Antonsson, (jenal12), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** NU10091-662869119-118

**Version:** 6.0

**Giltig från:** 2026-02-17

**Giltig till:** 2028-02-16