Barnmorskemottagningar, Regionhälsan

Patientinformation

Datum: 2026-08-28

Översiktlig information om Tidig fosterdiagnostik

Det är viktigt att betona att all fosterdiagnostik är frivillig. Det är alltid du som är gravid som bestämmer om du vill göra en undersökning eller inte.

Med tidig fosterdiagnostik menas undersökningar före 22 fullbordade graviditetsveckor, men de flesta undersökningar utförs betydligt tidigare än så.

Om du genomgår fosterdiagnostik kan resultatet av undersökningarna visa på en risk för att fostret har en kromosomavvikelse och/eller annan missbildning. Du kommer i så fall att bli tillfrågad om du vill gå igenom ytterligare undersökningar. Du kommer att få information om medicinska och sociala konsekvenser av avvikelsen och om vård som kan erbjudas. Du får då ta ställning till om du vill fortsätta eller avbryta graviditeten. Om du är tveksam till detta bör du fundera över om du verkligen vill genomgå fosterdiagnostik. Tänk på att även tidiga ultraljudet som erbjuds i graviditetsvecka 12–13 och rutinultraljudet i graviditetsvecka 18–20 är fosterdiagnostik.

Det är också viktigt att komma ihåg att vissa tillstånd inte går att upptäcka med fosterdiagnostik. Även om allt ser helt normalt ut vid undersökningen

kvarstår det en liten risk att det ändå kan finnas avvikelser som kan påverka fostrets hälsa.

Om du har anlag för kromosomavvikelser eller ärftlig sjukdom bör du informera din barnmorska/läkare om detta.

Den offentliga vården erbjuder fosterdiagnostik kostnadsfritt till alla gravida utifrån en medicinsk bedömning.

Gör du fosterdiagnostik hos en privat vårdgivare kan detta betyda att samma undersökning inte erbjuds inom den offentliga vården.

Fråga din barnmorska om detta gäller dig.

Tidigt ultraljud (TUL)

Tidigt ultraljud erbjuds kostnadsfritt till alla gravida i Västra Götaland. Ultraljudet görs via magen och syftet är att fastställa graviditetslängd, upptäcka graviditeter med fler än ett foster och upptäcka allvarliga missbildningar.

Optimalt sker undersökningen mellan graviditetsvecka 12+4 – 13+6, men den kan bokas upp till vecka 15+0.

Det går inte att upptäcka kromosomavvikelser vid TUL.

Kombinerat ultraljud och blodprov (KUB)

Vid KUB beräknas sannolikheten för kromosomavvikelser med en extra kromosom (trisomier).

KUB kan beräkna sannolikheten för trisomi 21 (Downs syndrom) och ett par andra, mer sällsynta men allvarligare avvikelser (trisomi 13 och 18).

Det är viktigt att veta att KUB **inte** är ett sätt att **säkert konstatera** en trisomi, utan ett verktyg för att **bedöma sannolikheten** för trisomi.

I Västra Götalandsregionen erbjuds KUB kostnadsfritt till alla gravida som fyllt 35 år vid tidpunkten för den sista menstruationen.
Undantag: vid IVF med ägg- eller embryodonation, då donatorerna alltid är yngre än 35 år, samt vid IVF med egna frysta ägg som uthämtats före 35 års ålder.

I graviditetsvecka 9+0–13+6 tas ett blodprov på den gravida för att mäta halterna av två blodproteiner. En ultraljudsundersökning på magen görs i graviditetsvecka 11+3–13+6, där bredden av en vätskefylld spalt i fostrets nacke mäts (nackuppklarning, NUPP). Resultaten av dessa undersökningar vägs samman med den gravidas ålder för att räkna ut sannolikheten för att fostret har en trisomi. Allra bäst är det om blodprovet tas runt vecka 10+0 och ultraljudsundersökningen planeras vecka 12+4 – 13+6, eftersom man då även kan utföra en TUL av god kvalité med datering.

Det går att göra KUB om det finns fler än ett foster. Då kan det ibland vara svårare att ta ställning till resultaten, varför särskild rådgivning kan vara lämplig.

Om KUB påvisar förhöjd sannolikhet för trisomi erbjuds fler undersökningar.

Non-invasive prenatal test (NIPT)

- NIPT är en metod där man genom ett blodprov på den gravida kan undersöka fostrets DNA.
- NIPT är liksom KUB ett test som anger sannolikhet för kromosomavvikelse, men med högre grad av träffsäkerhet. Precis som vid KUB värderas sannolikheten för trisomi 13, 18 och 21.
- NIPT kan utföras från graviditetsvecka 10 och framåt.

NIPT erbjuds som undersökning till gravida:

- där KUB-undersökning påvisat måttligt förhöjd sannolikhet för trisomi (1:51-1:1000).
- där fostervatten/moderkaksprov av olika skäl är olämpligt (till exempel hepatit, HIV, blödningsbenägenhet).

NIPT kan inte utföras om den gravida:

- bär på mer än ett foster.
- själv har en kromosomavvikelse.
- under de senaste 3 månaderna fått:
  - transplantation (även stamcellstransplantation)
  - blodtransfusion
  - strålbehandling
  - immunterapi

Fostervattenprov/moderkaksprov

Provet tas via magen in i livmodern. Genom en tunn nål tas ett prov på antingen moderkakan eller cellerna i fostervattnet.

Fostervatten- eller moderkaksprov analyseras oftast med en metod som innebär svar inom en vecka för kromosomavvikelserna trisomi 13, 18 och 21 (QF-PCR).

- Fostervattenprov kan göras tidigast i graviditetsvecka 15+0.
- Moderkaksprov kan göras tidigast i graviditetsvecka 11+0.
- Provtagningen innebär en riskökning för missfall på <0,5%.

Provet erbjuds om:

- KUB-undersökning påvisar sannolikhet (1:2-1:50), nackuppklarningen mäter ≥3,5mm, eller om NIPT påvisar hög sannolikhet för trisomi 13, 18 eller 21
- ultraljudsundersökning inger misstanke om missbildning

- tidigare barn eller graviditet med kromosomavvikelse
- anlag för ärftlig sjukdom finns hos den gravida eller i släkten
- i undantagsfall vid fyllda 35 år och önskan om att avstå KUB, samt önskemål om fosterdiagnostik avseende kromosomavvikelse.

Rutinultraljud (RUL)

Rutinultraljud erbjuds kostnadsfritt till alla gravida i Västra Götaland.

Denna undersökning bör ske mellan graviditetsvecka 18–20, och görs för att:

- avgöra graviditetslängden och beräkna datum för förlossning (om detta redan skett vid tidigt ultraljud (TUL) görs ingen ny beräkning).
- se hur många foster som finns i livmodern (om TUL inte utförts)
- undersöka fostret för att upptäcka allvarligare missbildningar
- bedöma moderkakans läge

En del missbildningar är lätta att se med ultraljud, och upptäcks så gott som alltid (till exempel större ryggmärgsbråck). Andra missbildningar är svårare att upptäcka (till exempel vissa hjärtfel).

Alla avvikelser går inte att upptäcka med ultraljud. Det förekommer i sällsynta fall att man felaktigt uppfattar att ett friskt foster har en missbildning. Det finns även förändringar vars betydelse är svåra att bedöma och ovissheten kan då kännas besvärlig för föräldrarna.

Om den gravida önskar veta fostrets kön meddelas barnmorskan vid undersökningen. Om könet framgår med rimlig säkerhet informerar barnmorskan om det.

Vad händer sen – efter undersökningarna?

I de allra flesta fall ser allting bra ut vid undersökningarna och barnet föds helt friskt.

Om undersökningarna pekar på att något avviker från det förväntade görs alltid ytterligare bedömning av läkare. Det kan bli aktuellt med kompletterande undersökningar och kanske tillfrågas du om du vill genomgå fostervattenprov eller moderkaksprov.

Om det visar sig att ditt foster har en kromosomavvikelse och/eller annan missbildning, kommer du att få omfattande information och möjlighet att diskutera vad detta kan innebära.

Ingen utomstående har rätt att lägga sig i eller försöka påverka den gravidas beslut. Ibland kan det dock vara bra att tala med fler kunniga personer, till exempel genetisk vägledare, barnläkare, psykolog eller kurator, för att komma fram till beslutet som blir bäst för dig.

Det kan också vara värdefullt att använda sig av webblänkarna på sista sidan för att lära sig mer om vad det innebär att vara förälder till barn med ett funktionshinder.

Vill du veta mer om fosterdiagnostik?

Ta del av informationen som ditt hemsjukhus tillhandahåller på sin hemsida.

Länktips:

- Fosterdiagnostik - 1177
- http://www.svenskadownforeningen.se
- Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik (SNIF)
- Ågrenska: Stöd vid Sällsynta hälsotillstånd - Ågrenska
- FUB - För barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning