

Översiktlig information om

# Tidig Fosterdiagnostik

Svenska



## 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 undersökningarna tala 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 "rutinultraljudet" som görs 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.

## TUL (Tidigt ultraljud)

Tidigt ultraljud erbjuds kostnadsfritt till alla gravida kvinnor i Västra Götaland. Ultraljudet görs via magen och syftet är att fastställa graviditetslängd, hitta alla graviditeter med fler än ett foster och att upptäcka allvarliga missbildningar. Undersökningen bör göras mellan graviditetsvecka 12+4 – 17+0. Det går inte att upptäcka kromosomavvikelser vid TUL.

## KUB

Vid KUB (kombinerad ultraljuds- och biokemisk undersökning) beräknas **sannolikheten** för kromosomavvikelser där det finns en extra kromosom (trisomi). KUB kan beräkna sannolikheten för trisomi 21 (Downs syndrom) och ett par andra, mer sällsynta men allvarligare kromosomavvikelser (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 graviditetsvecka 9+0 - 13+6 tas ett blodprov från den gravida kvinnan för att mäta halterna av två blodproteiner. En ultraljudsundersökning på magen görs i graviditetsvecka 11+2-13+6, där man mäter bredden av en vätskefylld spalt i fostrets nacke (nackuppkläring). Resultaten av dessa undersökningar vägs samman med kvinnans ålder för att räkna ut sannolikheten för att fostret har en trisomi. Allra bäst är det om blodprovet tas i vecka 10+0 och ultraljudsundersökningen utförs i vecka 12+0.

I Västra Götalandsregionen erbjuds KUB kostnadsfritt till alla gravida kvinnor som fyllt 35 år vid tidpunkten för den sista menstruationen.

Det går bra att utföra KUB och TUL vid samma undersökningstillfälle, förutsatt att undersökningarna sker på sjukhus eller inom Närhälsan.

Det **går** att utföra KUB även om man väntar tvillingar, men det är förenat med vissa tekniska svårigheter.

Om KUB-undersökningen påvisar förhöjd sannolikhet för trisomi erbjuds fortsatt undersökning.

## NIPT (non invasive prenatal test)

NIPT är en metod där man genom ett blodprov på kvinnan 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 kvinnor:

- där KUB-undersökning påvisat måttligt förhöjd sannolikhet för trisomi (1:51-1:200)
- där det av olika skäl är olämpligt att genomföra fostervatten/moderkaksprov (t ex hepatit, HIV, blödningsbenägenhet)

Det går inte att utföra NIPT om kvinnan bär på mer än ett foster, vid äggdonation, om hon fått blod- eller stamcellstransplantation nyligen eller själv har en kromosomförändring.

## Fostervattenprov / moderkaksprov

Provet tas på magen. Genom en tunn nål tas ett prov på antingen moderkakan eller celler som finns svävande i fostervattnet.

Fostervatten- eller moderkaksprov analyseras oftast med en metod som innebär svar inom en vecka för kromosomavvikelse trisomi 13,18 och 21.

- 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 högre än 1:50, eller om NIPT påvisar hög sannolikhet för trisomi 13,18 eller 21
- Ultraljudsundersökning inger misstanke om missbildning
- Du tidigare fött barn eller varit gravid med foster med kromosomavvikelse
- Anlag för ärftlig sjukdom finns hos dig eller i din släkt
- Du fyllt 35 år och vill avstå från KUB-undersökning, men har önskemål om fosterdiagnostik avseende kromosomavvikelse

## Rutinultraljud

Denna undersökning bör ske mellan vecka 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
- Undersöka fostret för att kunna upptäcka allvarigare missbildningar
- Bedöma moderkakans läge

Undersökningen tar ca 30 minuter. En del missbildningar är lätta att se med ultraljud, och upptäcks så gott som alltid (t ex större ryggmärgsbråck). Andra missbildningar är svårare att upptäcka (t ex vissa hjärtfel). Alla avvikelser går inte att upptäcka med ultraljud. Det förekommer också 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 du önskar veta fostrets kön skall du säga det till barnmorskan vid undersökningen. Om könet framgår med rimlig säkerhet kommer du att få reda på 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 gravida kvinnans beslut. Ibland kan det dock vara bra att tala med fler kunniga personer t ex 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 weblänkarna nedan för att lära sig mer om vad det innebär att vara förälder till barn med ett funktionshinder.

## Om du vill veta mer om fosterdiagnostik:

- Läs kapitlet om fosterdiagnostik i ”Vänta barn-boken” som du fick av din barnmorska vid inskrivningen på BMM
- Be att få broschyren ”Till dig som vill veta mer om tidig fosterdiagnostik” av din barnmorska
- Be din barnmorska att boka tid för utvidgad information, hos läkare eller specialutbildade informatörer

## Länktips:

<http://www.1177.se/Fakta-och-rad/Undersokningar/Fosterdiagnostik/>

<http://www.fub.se>

<http://www.svenskadowndforeningen.se>

<http://www.agrenska.se>

<http://www.gensvar.se>

<http://www.socialstyrelsen.se/funktionshinder>

<http://www.nkkf.nu>