

Gäller för: VE Barn o Kvinna

Innehållsansvar: Emelie Ottosson, (emery1), Enhetschef

Granskad av: Emelie Ottosson, (emery1), Enhetschef

Godkänd av: Marie Hufvudsson, (marjo100), Verksamhetschef

Giltig från: 2026-07-08

Giltig till: 2028-07-31

Fosterdiagnostik - handläggning

Revideringar i denna version

Revidering markerad med gult.

Bakgrund, syfte och mål

Syftet med fosterdiagnostik är att erbjuda undersökning av foster för att upptäcka allvarliga, medfödda sjukdomar eller handikapp till de gravida kvinnor som önskar en sådan undersökning.

Information

Alla gravida kvinnor ska tillfrågas om de önskar information om fosterdiagnostik. Frågan ska ställas av barnmorskan på BMM så tidigt i graviditeten som möjligt.

De kvinnor som tackar ja hänvisas till följande två hemsidor:

[https://www.vgregion.se/s/skaraborgs-sjukhus - fosterdiagnostik](https://www.vgregion.se/s/skaraborgs-sjukhus-fosterdiagnostik). Saknas tillgång till Internet kan en utskrift av sidorna skickas i stället. (Vid språk- eller lässvårigheter ska informationen ges muntligt med utgångspunkt i hemsidornas text. För detta behövs ett läkarbesök på specialistmödravården.) Se även Regionhälsans sida [Fosterdiagnostik – regiongemensamt material](#) (BMM).

De som tackar nej till information om fosterdiagnostik bör inte få frågan igen.

Om patienten gjort ultraljud med datering hos annan vårdgivare bedömer ultraljudsbarnmorskan om den dateringen ska föras över till Obstetrix eller om ny datering ska göras, var god se checklista [Riktlinjer för ultraljudsundersökning i andra trimestern](#).

Vem erbjuds fosterdiagnostisk undersökning?

Vecka 11+3–13+6
(blodprov tidigast vecka 10+0)

De som är 35 år eller äldre erbjuds KUB eller TUL, KUB är Kombinerat Ultraljud och Biokemi, för att göra en sannolikhetsbedömning av de vanligaste kromosomavvikelserna, trisomi 13, 18 och 21. ***Av praktiska skäl ska blodprovet tas tidigast vecka 10+0 och kvinnorna få tid för ultraljud tidigast vecka 11+3 enligt sista mens eller ET.*** Se även styrdokument [Tidigt ultraljud \(TUL\), med eller utan kombinerat ultraljud och blodprov \(KUB\).](#)

Vecka 12+4–13+6

Alla gravida kvinnor erbjuds en ultraljudsundersökning i vecka 12+4–13+6. Se även styrdokument [Tidigt ultraljud \(TUL\), med eller utan kombinerat ultraljud och blodprov \(KUB\).](#)

Vecka 18+0–19+6

Alla gravida kvinnor erbjuds en ultraljudsundersökning i vecka 18+0–19+6.

De som har en ökad risk för allvarlig fosterskada ska erbjudas individuell information/vägledning hos läkare på specialistmödravården och riktade undersökningar. Exempel på ökad risk:

- De som tidigare har fött ett barn med eller avbrutit en graviditet på grund av medfödd allvarlig sjukdom så som till exempel missbildningar eller kromosomavvikelser.
 - De kvinnor som tidigare haft graviditeter med foster med trisomi 13, 18 eller 21 erbjuds NIPT i första hand. Patienten kan i andra hand erbjudas amniocentes, CVS eller KUB. MHV kontaktar specialist-MVC i Skövde för tidsbokning.
- De som känner till eller misstänker att de eller partnern bär på en ärftlig medfödd sjukdom eller kromosomavvikelse.
- De som har tagit viss medicin under tidig graviditet, se <http://www.janusinfo.se/>.
- De blivande föräldrar som är nära släkt med varandra.

Ultraljudsundersökning i vecka 12+4–13+6

BMM bokar in kvinnan för ultraljudsundersökning tidigast vecka 12+4 enligt sista mens eller ET och senast vecka 13+6.

- Vid känd flerbördsgraviditet bokas dubbeltid.

- Vid BMI > 40 bokas dubbeltid.

Syftet med undersökningen är att:

- Få en säker bedömning av beräknad partus.
- Upptäcka flerbörd.
- Upptäcka vissa missbildningar hos fostret. Bilddokumentera fosteranatomiundersökning i samband med första trimesterultraljud. Om något i checklistan inte kan bedömas på grund av till exempel dålig bildkvalitet eller fosterläge ska detta följas upp vid RUL. Ange detta i ultraljudsmappen. Observera att fysiologiskt omphalocele följs upp av barnmorska efter tre veckor. Om omphalocele då kvarstår ska läkarbedömning göras.

Ultraljudsundersökning i vecka 18+0–19+6

Ultraljudsbarnmorska bokar RUL i samband med TUL/KUB-undersökning. Om patienten önskar ändra sin RUL-tid eller avbokar den på grund av sjukdom kontakter patienten specialist-MVC via 1177.

Syftet med undersökningen är:

- Få en säker bedömning av beräknad partus om den inte redan är fastställd med tidigare ultraljud.
- Upptäcka flerbörd.
- Upptäcka placenta previa.
- Upptäcka vissa missbildningar hos fostret. Se [Checklista för ultraljudsundersökning i andra trimestern](#).

Om en avvikelse ses vid ultraljud och graviditeten fortsätter ska en patientnotering ("pop-up-ruta") göras i Obstetrix för att barnläkarna ska kunna följa upp fyndet på BB. Ett exempel är vidgade njurbäcken.

KUB (Kombinerat Ultraljud och Biokemi) i vecka 11+3–13+6 (CRL 45–84 mm)

Syftet med undersökningen är att:

- Få ett bra underlag inför ställningstagande till NIPT/amniocentes.
- Få en individuell sannolikhetsbedömning vad gäller Downs, Edwards och Patau syndrom (trisomi 21, 18 respektive 13).
- Få en säker bedömning av beräknad partus.
- Erbjuds inte till kvinnor under 35 års ålder.
- Observera att vid äggdonation erbjuds KUB om donatorn är 35 år eller äldre.

Blodprov (PAPP-A, fritt β -HCG)

Tidigast i graviditetsvecka 10+0 och senast tio dagar före ultraljudsundersökningen tas blodprovet på något av primärvårdens eller Unilabs laboratorier i Skaraborg. **Undvik provtagning på fredagar eller sent på eftermiddagarna.** I samband med provtagningen ska även blodgruppering tas om det inte är gjort.

Provtagningsremisser för PAPP-A och fritt β -HCG beställs från specialistmödravården. Beställ i god tid.

Provsvaret går direkt till specialistmödravården och journalförs av den person som gör ultraljudet. KUB-barnmorska signerar provsvaret och lägger det till sekretärerna.

Om provsvar inte anlänt – ring Klinisk Kemi på SU, telefonnummer 031-342 25 44, för provsvar.

Ultraljud

De som är 35 år eller äldre och som väljer att genomgå KUB ska BMM-barnmorskan boka in i ELVIS tidbok för ett ultraljud i graviditetsvecka 11+3 till och med vecka 13+6. Optimalt är vecka 12+4.

Om nackuppklämningen tidigare än vecka 15+0 är $\geq 3,5$ mm ska patienten oavsett sannolikhet för kromosomavvikelse bokas för organscreening till läkare och erbjudas amniocentes för fullständig qf-PCR **och** microarray. Skriv tydligt på remissen till genetiklab att det rör sig om en stor nackuppklämning och gärna måttet på uppklämningen. Ökad risk för bland annat hjärtnissbildning och kromosomavvikelser.

Svar

Patienten får svar på KUB-undersökningen i samband med ultraljudsundersökningen. Svaret ges av den person som gör ultraljudet. Sannolikhetskvot mellan 1/51 och **1/1000** utgör indikation för att erbjuda NIPT (Non Invasive Prenatal Test). Sannolikhetskvot upp till 1/50 utgör indikation för att erbjuda amniocentes eller eventuellt, efter individuell bedömning, CVS. Om patienten så önskar bokas tid för amniocentes, tidigast vecka 15+0. Om patienten har behov av ytterligare samtal bokas tid till läkare på specialistmödravården.

NIPT

Syftet med NIPT är att erbjuda en ickeinvasiv metod för analys av kromosom 13, 18 och 21. Könskromosomer, mikrodeletioner eller mikroduplikationer analyseras inte. Provet kan tas tidigast v 10+0.

- Indikationer för provtagning:
 - KUB med sannolikhet för trisomi 13, 18 eller 21 mellan 1/51 och 1/1000.
 - Kvinna över 35 år som önskar KUB men där graviditeten är över vecka 13+6 (CRL $\geq$ 84 mm).
 - Kvinnor där man önskar kromosomanalys där amniocentes eller CVS är kontraindicerat, till exempel vid blodsmitta.

För patienter som gjort privat NIPT ingår inte TUL-undersökning och dessa patienter ska därför erbjudas TUL och RUL.

Patienter som gjort KUB hos privat vårdgivare erbjuds inte TUL men RUL.

Patienter som genomgått TUL/RUL utomlands eller hos vårdgivare utanför VGR ombeds ta med dessa journalkopior till BMM så att värdena kan överföras till Obstetrix.

Om TUL/RUL gjorts utanför Norden ska remiss skickas till specialist-MVC för ställningstagande till extra ultraljud/tillväxtkontroll.

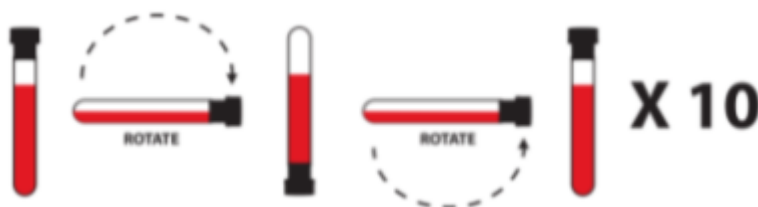
Patientinformation (se även SkaS hemsida för fosterdiagnostik)

Patienten ska informeras om att man analyserar små bitar av DNA från placenta som cirkulerar i moderns blod och att detta DNA speglar fostrets DNA (som vid CVS). Provet är ett screeningtest som är säkrare än KUB och att väldigt få fall är falskt negativa (sensitivitet för trisomi 21 99,3%, trisomi 18 97,4% och trisomi 13 91,6%). Falskt positiva fall förekommer dock och därför ska dessa alltid bekräftas med amniocentes. Av anamnesen ska framgå om det föreligger habituell abortbenägenhet som inte är utredd och familjeanamnes avseende ärftliga sjukdomar. Annan analys kan då komma ifråga och klinisk genetik rådfrågas. I vissa fall får man inget konklusivt svar. Patienterna kan även själva kontakta klinisk genetik om de önskar mer utförliga svar.

Provtagning i praktiken

- Information ges av den som gjort KUB. Standardremiss till klinisk genetik fylls i av barnmorskan/läkaren. I den ska det framgå:
 - Provtagningsdatum.
 - Graviditetslängd enligt ultraljud.
 - Patientens vikt och längd.
 - Om patienten genomgått blodtransfusion eller stamcellstransplantation.
 - Eventuella läkemedel.
 - IVF, äggdonation, hormonstimulering:
 - * Provtagning sker på specialistmödravården i Skövde

på måndag–tisdag 08.30. Provtagaren tar 10 ml blodprov i Streck™ BCT-provrör med Vacutainer utan ”tubing”. Ett rör tas per patient. OBS! Det måste vara minst 7 ml blod i röret!!! OBS! Vänd rören upp och ner 8–10 gånger efter provtagning:



Röret märks som vanligt med personnummer och namn.

- Provet lämnas till lab som ombesörjer transport till klinisk genetik i Göteborg.
- Barnmorska på specialistmödravården Skövde kontaktar patienten när provsvar kommer. Svarstid upp till 18 dagar efter provtagning.
- Om NIPT visar trisomi 13, 18 eller 21 ska amniocentes göras för att bekräfta resultatet. QF-PCR görs då.
- Vid icke konklusivt svar erbjuds patienten amniocentes.

Graviditet över v 13+6 (CRL $\geq$ 84 mm) där patienten önskat KUB

- För kvinnor minst 35 år eller de med kontraindikation mot amniocentes: Individuell rådgivning hos läkare på specialistmödravården i Skövde bokas så snart som möjligt. NIPT erbjuds.
- För kvinnor under 35 år: Individuell rådgivning hos läkare på specialistmödravården i Skövde bokas tidigast v 15+0. Amniocentes erbjuds.

Amniocentes

Syftet med amniocentes är att diagnostisera kromosomavvikelser. Vid analys av fostervatten utförs QF-PCR om indikationen är förhöjd sannolikhet vid KUB. I andra fall görs individuell bedömning.

När amniocentes utförs ska en *blodgruppering* finnas tillgänglig. Icke Rh-immunerade kvinnor (D-faktor) med Rh-negativ blodgrupp ska ha anti-D, se styrdokument [Erytrocytimmunisering under graviditet, handläggning på barnmorskemottagning](#). Läkemedlet ordineras av läkare och ges och journalförs av barnmorska. Batchnummer ska skrivas in i journalen.

Två provrör med fostervatten tas. Ett EDTA-rör med blod från mor bifogas också. Information om fostrets kön lämnas ut enbart på direkt begäran. Barnmorska på specialistmödravården får lämna svar.

Om PCR påvisar trisomi 13, 18 eller 21 görs fortsatt kromosomodling för fullständig karyotypering automatiskt av Klinisk Genetik på SU för att finna eventuella translokationer (vilket kan vara nedärvt från mor eller far).

CVS (Chorionic Villus Sampling)

CVS görs inte på SkaS Skövde. Patienten remitteras från specialistmödravården SkaS Skövde till Östra sjukhuset. CVS tas tidigast vecka 10+0, helst vecka 11+0. CVS görs på speciell indikation efter individuell bedömning. Se annars under amniocentes ovan.

Rutiner för amniocentes och CVS vid ökad blödningsbenägenhet

En avvägning avseende risk/nytta måste göras då provtagningen ibland är brådskande.

Patienter som behandlas med ASA (acetylsalicylsyra)

- ASA utsätts 3 dagar innan provtagning och kan startas på kvällen efter punktionen.

Trombocytopeni

- Invasiv provtagning kan ske om TPK är > 80 . Patienten ska ta TPK tidigast ett dygn före fostervattenprovet.

Lågmolekylärt heparin, till exempel Fragmin, normaldosprofylax

- Om patienten står på morgondos avstår injektion på punktionsdagens morgon för att i stället ta den senare samma kväll.
- Om punktionen står på kvälldos avstår från injektion kvällen innan punktionsdagen. På punktionsdagen kan patienten återgå till normaldos på kvällen efter punktionen.

Lågmolekylärt heparin, till exempel Fragmin, hödosprofylax

- Ställningstagande om alternativ till invasivt prov är möjligt, såsom NIPT. Om invasivt prov ändå är indicerat, rekommenderas AC i första hand.
- Dagen innan punktionen ska patienten minska Fragmindosen till 2500×2 . Ingen injektion ska ges på morgonen innan punktionen.

Efter provtagning kan patienten återgå till högdosprofylax på kvällen.

Lågmolekylärt heparin, till exempel Fragmin, behandlingsdos

- Ställningstagande om alternativ till invasivt prov är möjligt, såsom NIPT. Om invasivt prov ändå är indicerat, rekommenderas AC i första hand (inte CVS).
- Patienten ska bokas så att man kan kontrollera anti-Xa aktivitet. Föreslagen regim är att patienten tar sin ordinarie dos på morgonen innan provtagningen och reducerad dos, 2500 E på kvällen. På provtagningsdagen ska patienten gå till lab och provtas för anti-Xa aktivitet som ska ligga på $< 0,1$ kIE/L.

Ökad blödningsbenägenhet av annat skäl än läkemedel eller trombocytopeni

- Individuell bedömning av indikation för invasivt prov och planering för provtagning görs.

Tidsbeställning

Tidsbeställning sker via BMM på den gravida kvinnans initiativ. Bokning av tid för KUB och för TUL sker på BMM via bokning i ELVIS tidbok. Bokning av KUB för kvinnor under 35 år sker efter kontakt med specialistmödravården, var god se ovan.

Information/vägledning vid ökad risk för fosteravvikelse bokas också av BMM via ett telefonsamtal till specialistmödravården.

Länkar

Regionhälsans patientinformationssida [Fosterdiagnostik – regiongemensamt material](#) (BMM).

På Snifs (Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik) hemsida, <https://nnkkf.n.nu/> finns patientinformation om [Downs syndrom](#), [Klinefelter](#), [Turner](#), [mjuka markörer](#), [genetiska analyser](#) och filmer om fosterdiagnostiska metoder.

SFOG [Checklista TUL](#).

SFOG [Checklista RUL](#).

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: VE Barn o Kvinna

Innehållsansvar: Emelie Ottosson, (emery1), Enhetschef

Granskad av: Emelie Ottosson, (emery1), Enhetschef

Godkänd av: Marie Hufvudsson, (marjo100), Verksamhetschef

Dokument-ID: SKAS9716-1940753776-130

Version: 28.0

Giltig från: 2026-07-08

Giltig till: 2028-07-31