

Gäller för: Verksamhet Obstetrik

Giltig från: 2025-07-21

Innehållsansvar: Adalbjörg Björgvinsdottir, (adabj1), Överläkare

Giltig till: 2027-07-21

Granskad av: Erica Ginström Ernstad, (erigi2), Sektionschef

Godkänd av: Anneli Falk, (annfa17), Verksamhetschef

Amniocentes (AC) och Chorionvillibiopsi (CVS)

Förutom SU gäller riktlinjen även för Mödrahälsovård i Göteborg och Södra Bohuslän.

Revideringar i denna version

2024-06-10 ändring av layout och under stycke Indikationer för CVS, Handläggning på BMM, inklusive remiss AC/CVS och Val av analysmetoder.

2025-07-21 uppdaterar länkar.

Utförande

Indikationer för AC

- Observerad fostermissbildning eller annan avvikelse under aktuell graviditet.
- Förhöjd sannolikhet för kromosomavvikelse (>35 år i kombination med mjuk ultraljudsmarkör, alt två eller flera mjuka ultraljudsmarkörer, alt förhöjd sannolikhet vid KUB $\geq 1/50$, alt $\geq 1/200$ om patient väljer att avstå NIPT).
- Nackupplarning $\geq 3,5$ mm vid undersökning i första trimestern: 11+0-14+6.
- Stark oro för kromosomavvikelse hos patient som inte gjort KUB eller NIPT.

Indikationer för CVS

- Ärftliga sjukdomar där DNA-analys eller biokemisk analys är nödvändig för diagnostik.

- Misstanke om kromosomavvikelse eller förhöjd risk för ärftlig kromosomavvikelse där tidigarelagd diagnostik är önskvärd.
- Förhöjd sannolikhet för kromosomavvikelse vid KUB $\geq 1/50$, alt $\geq 1/200$ om patient väljer att avstå NIPT, före graviditetsvecka 15+0.
- Nackuppkklarning $\geq 3,5$ mm vid undersökning i första trimestern: 11+0-14+6.
- Känd kromosomavvikelse hos patient eller partner (t.ex. balanserad translokation).
- Kromosomavvikelse vid tidigare graviditet. Om det rör sig om en trisomi kan patient istället välja att göra NIPT framför CVS om denna så önskar.
- Stark oro för kromosomavvikelse hos patient som inte gjort KUB eller NIPT.

Handläggning på BMM, inklusive remiss AC/CVS

- Remiss till Klinisk genetik för AC eller CVS skrivs av MHV-**läkare**. Ingen remiss i Obstetrix behövs. Denna blankett måste användas: [Remiss fosterdiagnostik](#). Ingen remiss i Obstetrix behövs. Remissen skickas till Ultraljudsenheten KK ÖS.
- **Undantag:** Barnmorska på BMM får remittera till AC/CVS på åldersindikation (förutsatt att patient inte gjort KUB eller NIPT), och KUB-barnmorska får remittera till CVS/AC vid sannolikhet för kromosomavvikelse $\geq 1/200$.
- Inremitterande måste ge adekvat information till patienten angående komplikationer, provtagningsförfarande, efterförlopp med mera. Enligt en publicerad meta-analys av Akolekar R et al (Ultrasound Obstet Gynecol 2015;45:16-26) är missfallsrisken lägre än vad man tidigare trott (0,11% för AC = 1/700-1/900 och 0,22% för CVS = 1/450) och patienten kan informeras om att risken är $< 0,5\%$.
- På remissen Klinisk genetik anges val av provtyp (AC eller CVS).
- Vid indikation enbart **ålder/oro** kan AC/CVS väljas och endast QF-PCR analyseras.
- Om inremitterande enbart angett en av analyserna (exempelvis QF-PCR) som önskad undersökning, men provtagande läkare ändå beslutar om analys av både QF-PCR och karyotypering/array måste klinisk relevans (t ex observerad missbildning) för detta redovisas för inremitterande. **Enbart oro eller önskemål från patienten om dubbla analyser är inte**

godtagbara skäl för att både analysera QF-PCR och karyotypering/array.

- Om inremitterande är osäker på vilken utredning/provtagning som är lämplig finns möjlighet att kontakta avdelning för Klinisk genetik på telefon 031-343 57 70 (dagjour) för planering och rådgivning. Det är en fördel om denna kontakt sker så tidigt i graviditeten som möjligt. Om patienten/paret behöver genetisk vägledning skickas en vanlig allmänremiss till Klinisk genetik. Ring gärna dagjouren på 031-343 57 70 när remissen skickas. Kan även faxas på 031-842160.
- Förutom personnummer och namn skall patientens samt partners aktuella adress **samt telefonnummer för kontakt dagtid** (hem, arbete, mobil) anges på alla remisser. BMM-barnmorska informerar om att viktigt samtal kan komma från anonymt telefonnummer. Namn och personnummer på eventuellt indexfall i familjen måste anges om man önskar genetisk analys för samma sjukdom.
- Ange på remissen om patienten står på acetylsalicylsyra (ASA) eller lågmolekylärt heparin (t ex Fragmin) samt att denna fått instruktioner enligt nedan inför provtagningen.
- Ange på remissen om patienten har trombocytopeni samt bekräfta att TPK-prov bokats samma morgon som AC/CVS är planerat. Se även nedan.
- Ange på remissen om patienten har ökad blödningsbenägenhet av annan orsak än trombocytopeni eller läkemedelsbehandling.
- Innebörden av biobankslagen och samtycke att spara prover har dokumenterats i Obstetrix vid inskrivningen på BMM, enligt sedvanliga rutiner för alla gravida.
- **Blodgruppering** skall vara utförd via BMM i god tid innan undersökningen. Om patienten går på BMM där man inte har Obstetrixjournal eller är regionpatient skall pappersjournal från BMM och blodgruppering tas med vid provtagningen.

Val av analysmetoder

- Vid AC/CVS pga. fostermisbildning i aktuell graviditet, vid nackupplärning $\geq 3,5$ mm eller KUB sannolikhet 1:2-1:50 analyseras QF-PCR och microarray.
- Vid känd kromosomavvikelse hos någon av föräldrarna eller om foster vid tidigare graviditet haft kromosomavvikelse väljs QF-PCR och microarray, eller i tillämpliga fall analys enligt rekommendation från klinisk genetik efter tidigare genetisk

vägledning. Kontakta 357 70 (dagjour) på klinisk genetik om osäkerhet avseende analysmetod råder.

- Vid provtagning pga. ålder eller oro oavsett graviditetslängd (där det inte föreligger förhöjd sannolikhet vid KUB) utförs enbart QF-PCR. Risken att i dessa fall missa en kromosomavvikelse som inte kan upptäckas med QF-PCR eller ultraljud är 0.1- 0.4% och ytterligare undersökning är därmed inte indicerat.
- Vid provtagning pga. sannolikhet 1:51-1/200 vid KUB tas prov för enbart QF-PCR.
- Vid AC eller CVS på grund av så kallade mjuka markörer analyseras **enbart** QF-PCR. Här kan NIPT också vara ett alternativ beroende på graviditetslängd (se PM [NIPT](#)).

AC görs tidigast i graviditetsvecka 15+0.

CVS görs tidigast i graviditetsvecka 11+0.

Rutiner vid provtagningen

- Vid provtagningstillfället (AC och CVS) skall patienten **ha fylld urinblåsa**. Ingen lokalbedövning behövs för vare sig AC eller CVS.
- **Efterfråga om patient följt instruktioner avseende behandling med lågmolekylärt heparin samt och/eller ASA enligt nedan.**
- Om patienten har en **känd trombocytopeni kan invasiv provtagning ske om TPK är > 80**. Patienten skall kontrolleras avseende TPK-nivå på provtagningsdagens morgon. Pat ordinarie MVC ombesörjer att så sker. Det är viktigt att CVS/AC bokas på en eftermiddagstid.
- Provtagaren ansvarar för att kontrollera patient-ID och vilken blodgrupp patienten har (i Interinfo). Undersköterskan bistår med detta och läkaren bekräftar med signering i Obstetrix.
- Undersköterskan/assistenten märker det tomma provröret med rätt ID-etikett innan provet tas. Efter provet är taget kontrollerar undersköterskan/assistenten patientens ID med det som står på provröret igen.
- Om patienten är Rh-negativ och skall ha Rh-profylax (inj. Rhopylac 1500 IE im.) är det barnmorska på Ultraljudsmottagningen som ansvarar för ID-kontroll, dokumenterar i Obstetrix och signerar (PM [RhD-profylax under graviditet samt postpartum](#)).

Rutiner, ökad blödningsbenägenhet

Patienter som behandlas med ASA (acetylsalicylsyra)

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

Trombocytopeni

- Invasiv provtagning kan ske om TPK är > 80. Patienten skall ta TPK på provtagningsdagens morgon. Ordinarie BMM ombesörjer att så sker. Det är viktigt att CVS/AC bokas på en eftermiddagstid.

Lågmolekylärt heparin, tex Fragmin, normaldosprofylax

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

Lågmolekylärt heparin, tex Fragmin, högdosprofylax

- Ställningstagande om alternativ till invasivt prov är möjligt, såsom NIPT. Om invasivt prov ändå är indicerat, rekommenderas AC i första hand.
- Dagen innan punktionen skall patienten minska Fragmindosen till 2500 x 2. Ingen injektion skall ges på morgonen innan punktionen. Efter provtagning kan patienten återgå till högdosprofylax på kvällen.

Lågmolekylärt heparin, tex Fragmin, behandlingsdos, handläggs av obstetriker på SU

- Ställningstagande om alternativ till invasivt prov är möjligt, såsom NIPT. Om invasivt prov ändå är indicerat, rekommenderas AC i första hand.
- Kontakta missbildningsjour 031-3438220 för individuell planering. Patienten skall bokas på senaste tiden innan lunch då det sannolikt blir aktuellt att 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 skall pat gå till lab och provtas för anti -Xa aktivitet som skall 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 av obstetriker vid SU.

Provsvär

Vid **normala** provsvär skickas resultatet av undersökningen hem till patienten **med 1177** eller **brev** samt till BMM. Resultatet **angående barnets kön** skickas **endast** till inremitterande BMM (där patienten kan välja om denna önskar ta del av informationen eller inte). Vid karyotypering är svarstiden cirka 4 veckor, vid QF-PCR cirka en vecka och vid microarray cirka 1-2 veckor.

- I särskilda fall (t ex fostermissbildning innevarande graviditet) kan patienten och provtagande läkare avtala om att svar skall meddelas till patienten per telefon. Då ansvarar provtagande läkare personligen/missbildningsjouren för att patienten blir uppringd.
- **Vid inkonklusivt svar** blir patienten kontaktad per telefon av läkare från Kvinnokliniken om snabb, kompletterande provtagning behövs.
- **Vid patologiskt svar** blir patienten kontaktad per telefon av läkare från Kvinnokliniken för att avtala en snar tid för återbesök. Vid detta besök kan man vid behov arrangera så att patienten får träffa kurator, klinisk genetiker och/eller barnmedicinsk specialist.

Ansvar

Gäller för personal inom de enheter/verksamheter som berörs av rutinen.

Ansvar för spridning och implementering har VEC/EC.

Verksamhetschefen ansvarar för att rutinen finns och följer gällande författningar/lagar.

Uppföljning, utvärdering och revision

Verksamhetschef ansvarar för uppföljning av innehållet i rutinen.

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Obstetrix/Melior, om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControl PRO.

Granskare/arbetsgrupp

Adalbjörg Björgvinsdóttir Överläkare obstetrik SU, Eleonor Eriksson Överläkare Obstetrik SU, Maria Revelj, specialistläkare Obstetrik SU, Marie Ordeus Öhman Sektionsledare Obstetrik SU, Karin Jerhamre Mödrahälsovårdsöverläkare, Joy Ellis Mödrahälsovårdsöverläkare, Jesper Ottoson, Medicinskt processansvarig läkare, Klinisk genetik och genomik, SU.

Medicinsk ledningsansvarig

Erica Ginström Ernstad, medicinsk ledningsansvarig, sektionschef, obstetriken

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet Obstetrik

Innehållsansvar: Adalbjörg Björgvinsdottir, (adabj1),
Överläkare

Granskad av: Erica Ginström Ernstad, (erigi2), Sektionschef

Godkänd av: Anneli Falk, (annfa17), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9786-1429723585-156

Version: 13.0

Giltig från: 2025-07-21

Giltig till: 2027-07-21