

Rubrik  
**Blödningssjukdom -  
prenataldiagnostik hemofili**

Dokumenttyp  
**Instruktion**

Gäller from 2023-11-28 Giltigt t o m 2024-11-28

Sida:

Författare  
**Gretenkort Andersson  
Nadine**

Faktaägare  
**Ekholt Caroline**

1 (3)

Gäller för (enhet)  
**Hematologimottagning  
koagulation, SUS; Område  
obstetrik, SUS**

*Utskrivet dokument gäller inte som original!*

Version:  
2

## Flödesschema: Gravid bärare Hemofili, prenataldiagnostik Hemofili

PM:et avser flödet mellan de olika inblandade enheterna: 1. Hemofilimottagning. 2. Kvinnokliniken 3. Klinisk genetik 4. Hemofili DNA-lab; uppgifterna till respektive enhet listas per klinik.

### 1. Hemofilimottagningen

- Bäraren hör av sig, är gravid.
  - FVIII/FIX har bestämts tidigare samt att F8/F9-varianten är kartlagt, annars planeras omtagning. Om kvinnan har FVIII<50% planeras omtagning under graviditeten i GV 30-32, vid planerat ingrepp tidigare. FIX stiger inte under graviditeten och behöver inte tas igen under graviditeten.
  - Erbjuds samtal med koagulationsläkare för genomgång av sjukdomen idag och behandlingsmöjligheterna.
  - Erbjuds samtal med klinisk genetik vid behov.
  - Remiss skrivs till Specialistmödravården för inskrivning samt datering av graviditet via ultraljud. Vid sannolikt prenataldiagnostik frågar även efter blodgruppering med återkoppling till oss om möjligt. År graviditeten långgången, kontaktar telefonledes.
  - Möjlighet till NIPT-test till Stockholm med svar på kön, kan tidigast tas i GV10, svar inom 2 veckor à remiss till specialistmödravården om patienten önskar NIPT-test med kopia av resultaten till hemofilimottagning (OBS: inte alla län har samma regler angående NIPT-test)
  - Möjlighet till CVS (i GV 12- 14) eller fostervattenprov (GV 16-22) erbjuds, risk för komplikationer (cirka 1%) påtalas, att ingreppet inte alltid kan genomföras samt att det vid flickfoster inte rekommenderas vidare hemofili utredning för bärarskap hos fostret.
- a. **Patienten bestämmer sig för att inte genomföra prenataldiagnostik:**
- Skriv förlossningsplan med eventuellt specificering om könet är känt via NIPT eller senaste ultraljud.
  - Skriv ut recept på faktorpreparat till förlossningen enligt förlossningsplanen
- b. **Patienten bestämmer sig för prenataldiagnostik:**
- Remiss skrivs till Kvinnoklinik i Malmö, prenataldiagnostik, Gina Romosan, Ligita Jokubkiene eller Povilas Sladkevicius:

- Följande ska remissen innehålla: typ av hemofili, om patienten själv behöver förbehandling med faktorpreparat och därför senare tid på fm, genetisk F8/F9 variant, datum för senaste menstruation, att det önskas återkoppling till både hemofilimottagningen, klin gen samt hemofili-DNA lab när datum och tid för prenataldiagnostik på KK har bestämts.
- **VIKTIGT:** Ger information om du avser att informera patienten själv kring resultaten av hemofili eller om KK förväntas informera. Skriv även på remissen att hemofilimottagningen och KK önskar kopia på resultaten samt att DNA-hemofili lab ringer inremitterande eller koagulationsjour (Tel. 32012) så snart resultatet föreligger. Om analys önskas även vid fynd av kvinnligt kön behöver detta speciellt märkas på remissen då som rutin enbart analys av hemofili görs vid XY.
- Patienter, som har FVIII/FIX under 40% behöver eventuellt behandling inför ingreppet såsom ordnar koag-mott/KK kring tid (senare fm) samt skriftlig ordination i melior och recept till patienten (doser som täcker både ingreppet samt förlossning/abort), inbokning till koagulationsmott innan ingreppet
- Om ingen remissbekräftelse eller återkoppling kring datum och tid från KK inom 7 dagar, ring till prenataldiagnostik tel. 32094 ultraljud eller tel. 32688 remissbokning.

## 2. **Kvinnokliniken - prenataldiagnostik**

- Bedömning av remissen och **när ingreppet ska genomföras:**
- 1. återkoppling till hemofilimottagningen per telefon (koagulationsjour tel. 32012, sekreterare tel. 35696)
- 2. Information till klin gen, DNA hemofili lab: kopia på originalremissen med planerat datum/tid för prenataldiagnostiken (bemanning säkerställs)
- Kallelse av patienten, kontroll om information om blodgruppering finns.
- Ingreppet genomförs, provet skickas till Klinisk genetik i Lund för analys
- Om remiss inkommer direkt från mödravården, kontaktar hemofilimottagningen för avstämning

## 3. **Klinisk genetik**

- Remiss inkommer med Information från KK när ingreppet görs:
- Kolla att kopia av remissen har gått till till BMA Anna Letelier, hemofili DNA lab, DNA lab, Lund, tel. 76064.
- Provet inkommer, analys att provet representerar fostret samt kön påbörjas.
- Kontakt med BMA Anna Letelier, hemofili DNA lab när prov inkommit samt när svaret föreligger: XX eller XY? Vid XX ingen vidare analys om inget annat överenskommit. Remiss till BMA Anna Letelier.

## 4. **Hemofili DNA-lab**

- Provet inkommer, analyseras för varianten känt i familjen om inget annat anges.
- Meddelas Klinisk genetik när svaret föreligger tillsammans med tydlig info om vem BMA Anna Letelier har meddelat analysresultatet.

- meddelas telefonledes till inremitterande koagulationsläkare eller koagulationsjour (Tel. 32012).

## 5. Klinisk genetik

- Skriver ett sammanfattande utlåtande.
- Skriftligt utlåtande till både kvinnoklinik (inremitterande klinik meddelas rutinmässigt) samt hemofilimottagningen (ska anges på remissen).

## 6. Hemofilimottagningen

- Informerar patienten om svaret på fosteranalysen (om inte annat överenskommen).
- Om abort: kontakta Kvinnokliniken var patienten är inskriven i specialistmödravården. Kopia av DNA-analysen brukar behövas om inte aborten genomförs på SUS. Eventuell ordination av faktorpreparat eller tranexamsyra.
- Om fortsatt graviditet: Skriver aktualiserat förlossningsplan för mor och barn till kvinnokliniken/specialistmödravården var kvinnan planerar att föda. Planerar för eventuellt faktorpreparat inklusive recept.
- Erbjuds samtal med klinisk genetik vid behov.

Flödesschema översikt. För detaljer, se text.

