

# Om fosterdiagnostik

All fosterdiagnostik är frivillig. Det är alltid du som är gravid som bestämmer om du vill göra en undersökning eller inte.

## Att genomgå tidig fosterdiagnostik

Med tidig fosterdiagnostik menas medicinska undersökningar av den gravida kvinnan och fostret före 22 fullbordade graviditetsveckor med syfte att få mer information om fostret.

Om du genomgår fosterdiagnostik kan undersökningarna ibland visa att fostret är sjukt eller att det har någon missbildning eller avvikelse. Undersökningen kan i sällsynta fall även visa att sannolikheten att fostret har en kromosomavvikelse är ökad. Du kan då få ta ställning till om du vill genomgå ytterligare undersökningar.

Om man finner något avvikande hos fostret kommer du att få information om medicinska och sociala konsekvenser av avvikelsen och om vård som kan erbjudas. I vissa fall kan fostret ha ett allvarligt tillstånd. Då kan det bli aktuellt att diskutera om du vill fortsätta eller avbryta graviditeten.

Det är viktigt att komma ihåg att alla sjukliga tillstånd hos foster inte går att upptäcka med fosterdiagnostik. Även om allt ser helt normalt ut vid undersökningen kan det finnas tillstånd som kan påverka fostrets hälsa.

Fostret kan även, precis som du, bli sjukt under graviditeten.

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

## Rutinultraljud

Ultraljudsundersökning erbjuds alla gravida och utförs vanligen i graviditetsvecka 18-20. Syftet med undersökningen är att

- avgöra graviditetslängden och beräkna datum för förväntad förlossning
- se hur många foster som finns i livmodern

- undersöka fostret för att kunna upptäcka allvarligare missbildningar/avvikelser
- bedöma moderkakens läge

Könsbestämning ingår inte i undersökningen.

En del avvikande tillstånd hos foster är lättare att se med ultraljud, medan andra är svårare att upptäcka. Alla avvikelser går inte att upptäcka med ultraljud. Det kan även förekomma tillstånd där betydelsen av avvikelsen är svår att bedöma direkt.

Det finns alltid stöd att få och möjlighet till mer information om man finner något avvikande hos fostret.

## KUB

KUB betyder ”kombinerad ultraljuds- och biokemisk undersökning”. Biokemisk undersökning innebär ett blodprov med analys för att beräkna sannolikheten för de tre vanligaste kromosomavvikelserna, trisomi 13, trisomi 18 och trisomi 21.

Trisomi är en form av kromosomavvikelse som innebär att en individ har tre exemplar av en kromosom istället för som normalt två.

Trisomi 21 som är ett annat namn för Down's syndrom är den vanligaste trisomin.

Det är viktigt att veta att KUB inte är ett sätt att säkert konstatera kromosomavvikelse, utan ett verktyg för att värdera graden av sannolikhet för trisomi 13, 18 eller 21.

KUB utförs i graviditetsvecka 11-13+6. Fostret måste vara tillräckligt stort och vanligen utförs undersökningen efter 12 – 13 fulla graviditetsveckor då det är mest lämpligt utifrån fostrets utveckling. Vid ultraljudsundersökning mäter man fostrets hjärtfrekvens, tittar på fostrets organ och mäter fostrets storlek. Man mäter även fostrets nackupplärning (NUPP).

Ca en vecka innan ultraljudsundersökningen tas ett blodprov från den gravida kvinnan.

Resultatet av ultraljudsundersökningen och blodprovet vägs samman bl.a. med kvinnans ålder och vikt och matas in i ett dataprogram som beräknar sannolikheten för trisomi hos fostret.

I Region Skåne erbjuds KUB kostnadsfritt till alla gravida kvinnor som fyllt 33 år vid tidpunkten för den sista menstruationen.

Det går att utföra KUB även om man väntar tvillingar, men det är förenat med vissa speciella hänsynstaganden

Om KUB-undersökningen påvisar förhöjd sannolikhet för trisomi 13, 18 eller 21 erbjuds fortsatt undersökning. Om

- KUB-undersökningen visar en sannolikhet på 1/51- 1/1000 för trisomi 13,18 eller 21 erbjuds NIPT.
- KUB-undersökningen visar en sannolikhet på 1/2 - 1/50 för trisomi 13,18 eller 21 erbjuds fostervattenprov eller moderkaksprov.

## NIPT (Non invasive prenatal test)

I Region Skåne föregås alltid NIPT- testet av en KUB undersökning.

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 utförs inte vid tvillinggraviditet och inte heller vid äggdonation.

NIPT kan utföras från graviditetsvecka 10, men det är vanligast att man tar provet ungefär vecka 12. Om

- NIPT visar hög sannolikhet för trisomi 13, 18 eller 21 erbjuds fostervattenprov eller moderkaksprov.

## Fostervattenprov/moderkaksprov

Undersökningen innebär att en tunn nål förs in genom bukväggen för att hämta ut en liten mängd fostervatten eller celler från moderkakan.

- 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 %

Fostervattenprov/moderkaksprov analyseras primärt med en metod som innebär svar på trisomi 13, 18 och 21 inom en vecka. Ytterligare analyser av provet kan behöva göras och svarstiden blir då förlängd.

## Vad händer sen – efter undersökningarna?

I de allra flesta fall ser allting bra ut vid undersökningarna och barnet föds helt friskt. Om ultraljudsundersökningen pekar på att något avviker görs alltid ytterligare bedömning av läkare. Det kan bli aktuellt med ytterligare ultraljudsundersökningar och kanske tillfrågas du om du vill genomgå fostervattenprov eller moderkaksprov.

Om det visar sig att ditt foster har en kromosomavvikelse och/eller 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 ditt 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 det beslut som blir bäst för dig. Det kan också vara värdefullt att använda sig av länkarna nedan för att lära sig mer om vad det innebär att vara förälder till barn med ett funktionsnedsättning.

## 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>