

Regionala riktlinjer för fosterdiagnostik i första trimestern

Riktlinjer för utförare av hälso- och sjukvård i Region Skåne. Regionala riktlinjer har tagits fram i nära samverkan med berörda sakkunniggrupper. Riktlinjerna är fastställda av hälso- och sjukvårdsdirektören.

Innehållsförteckning

FÖRORD	3
Dokumentinformation	4
ARBETSGRUPP.....	5
1. ALLMÄN INFORMATION	6
LAGAR, FÖRESKRIFTER OCH ALLMÄNNA RÅD OM FOSTERDIAGNOSTIK	6
DEFINITIONER OCH ORDFÖRKLARINGAR	6
2. HANTERING PÅ BARNMORSKEMOTTAGNING	7
INFORMATION OM FOSTERDIAGNOSTIK PÅ BARNMORSKEMOTTAGNINGEN.....	7
FÖRDJUPAD INFORMATION - KVALIFICERAD RÅDGIVNING.....	9
REMISSHANTERING - PROVTAGNING INFÖR KUB.....	10
HANDLÄGGNING VID SEN FÖRSTA KONTAKT MED MÖDRAVÅRDEN	10
3. HANTERING PÅ ULTRALJUDSMOTTAGNING	11
HANDLÄGGNING VID FÖRHÖJD RISK, AVVIKANDE FYND OCH/ELLER AVVIKANDE PROVSVAR	11
HANDLÄGGNING VID FORTSATT UTREDNING MED NIPT	12
HANDLÄGGNINGSSCHEMA FOSTERDIAGNOSTIK I FÖRSTA TRIMESTERN.....	13
REMISS- OCH PROVTAJNINGSRUTINER NIPT	14
INVASIVT PROV – GENETISK ANALYSMETOD	14
INFORMATION OCH STÖD VID AVVIKANDE FYND.....	15
REGISTRERING OCH KODER PÅ ULTRALJUDSENHETERNA.....	15

FÖRORD

Prenatal fosterdiagnostik syftar till att, utifrån kvinnans informerade val, identifiera sådana kromosomavvikelser och fosterskador som är av betydelse för handläggningen under graviditeten och vid barnets födelse och framtida liv. Tidigare regelverk för fosterdiagnostik i första trimestern, i Region Skåne, har inneburit ett erbjudande om KUB (Kombinerat Ultraljud och Blodprov) till alla som vid senaste menstruationen är 33 år eller äldre. Vid starkt förhöjd sannolikhet $> 1/50$ för någon av de vanligaste kromosomförändringarna har invasiv provtagning från fostervatten eller placenta erbjudits. Vid risk $1/51$ - $1/1000$ har NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) erbjudits.

Fostervattenprov används för att bekräfta kromosomförändring som misstänks vid NIPT. Det finns inte någon exakt ålder då risken för kromosomförändring ökar markant och de flesta barn med kromosomförändring föds av kvinnor som är under 33 år. Det finns flera medicinska fördelar med ett ultraljud i första trimestern till exempel tidig diagnostik av flerbördsgraviteter, vilket optimerar handläggningen samt tidigare diagnostik av vissa missbildningar och sjukdomar.

För att få en mer jämlik vård har Region Skåne nu beslutat att alla gravida kvinnor, oavsett ålder fr.o.m. 2018-03-01 ska erbjudas fosterdiagnostik i första trimestern. Införandet av denna rutin medför även en ökad analysprecision men också att ett antal missfall per år undviks jämfört med nuvarande rutin på grund av färre invasiva ingrepp. Ett ökat antal kromosomfel och missbildningar kommer att hittas vilket kan förbättra omhändertagandet av den gravida och fostret. Tydlig och tidig information till den gravida/paret bör leda till ökad trygghet i beslutet och den eventuellt fortsatta graviditeten.

Nedanstående riktlinje fastställs härmed och gäller för alla berörda verksamheter som via uppdrag eller avtal finansieras av Region Skåne.

Förlängt 2020-06-08



Pia Lundbom
Hälso- och sjukvårdsdirektör

Dokumentinformation

	Namn	Position	E-postadress
Huvudförfattare	Christel Åkerman	Överläkare Obstetrik/gynekologi Medicinsk rådgivare	christel.akerman@skane.se
Fastställt av	Pia Lundbom	Hälso- och sjukvårdsdirektör	pia.lundbom@skane.se
Kontaktperson Koncernkontoret	Hannele Tuovinen	Medicinsk Rådgivare	hannele.tuovinen@skane.se
Administrativ kontaktperson	Carina Åkesson	Publicerare	carina.i.akesson@skane.se

Giltighet

	Giltigt från och med	Giltigt till och med	Ansvarig/huvudförfattare
Ursprunglig version	2017-04-28	2017-05-04	Sven Montan, Karin Hallstedt
Revidering	2017-05-05	2018-02-28	Elisabeth Bekric, Marie Köhler
Revidering	2018-03-01	2020-03-01	Christel Åkerman
Förlängning	2020-06-08	2021-05-31	Christel Åkerman

Sökord

ARBETSGRUPP

I oktober 2017 fick en införandegrupp i uppdrag att utforma riktlinjer för fosterdiagnostik i första trimestern till alla gravida kvinnor. Deltagare i den nya arbetsgruppen har varit:

- Christel Åkerman, överläkare obstetrik och gynekologi KK Kryh Kristianstad, medicinsk rådgivare BMM SUS, projektledare
- Anne Brantberg, överläkare obstetrik och gynekologi, specialist i fostermedicin och fetalt ultraljud, KK Kryh Kristianstad
- Connie Jörgensen, överläkare obstetrik och gynekologi, specialist i fostermedicin och fetalt ultraljud, Emma ultraljudsklinik
- Annamari Nikkilä, överläkare obstetrik och gynekologi, specialist i fostermedicin och fetalt ultraljud, KK Kryh Ystad, KK SUS Lund
- Mathias Brithon, överläkare obstetrik och gynekologi, ultraljudsspecialist KK SUND
- Lars Thurn, överläkare obstetrik och gynekologi, ansvarig enheten för fostermedicin och specialistmödravård, KK SUS
- Jacob Gullander, specialist klinisk genetik SUS Lund, specialist obstetrisk/gynekologi
- Elisabeth Bekric, samordningsbarnmorska Kunskapscentrum kvinnohälsa
- Tina Zetterling, VD Barnmorskegruppen Öresund
- Kate Fjeldseth, Verksamhetschef ultraljud, Mama Mia
- Gunilla Hansson, Verksamhetschef Hälsomedicinskt center
- Charlotte von Brun, Barnmorska ultraljud, KK Kryh Ystad
- Camilla Tingstedt, Barnmorska ultraljud, KK Kryh Kristianstad
- Sofia Badersten, Barnmorska ultraljud, KK SUND

1. ALLMÄN INFORMATION

LAGAR, FÖRESKRIFTER OCH ALLMÄNNA RÅD OM FOSTERDIAGNOSTIK

Lag (2006:351) om genetisk integritet m.m. kapitel 4, 1§, berör de rättigheter som en gravid kvinna har gällande fosterdiagnostik.

- Alla gravida kvinnor skall erbjudas allmän information om fosterdiagnostik.
- En gravid kvinna som har en medicinskt konstaterad förhöjd risk att föda ett skadat barn skall erbjudas ytterligare information om genetisk fosterdiagnostik.
- Efter informationen bestämmer kvinnan, i samråd med läkaren, om hon skall genomgå fosterdiagnostik eller genetisk fosterdiagnostik.
- Den gravida kvinnan skall få all information om fostrets hälsotillstånd som har kommit fram vid fosterdiagnostik. Uppgifter om fostret som inte rör dess hälsotillstånd skall lämnas ut endast om kvinnan begär det.

Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd om fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik (SOSFS 2012:20), visar bl.a. hur informationen om fosterdiagnostik skall ges. I kapitel 3, 3§ fastslås även att fosterdiagnostik

- får inte erbjudas för att ta bilder och spela in filmer av foster, om det inte finns något medicinskt syfte
- får heller inte erbjudas i syfte att göra könsbestämning av foster, såvida det inte finns en känd ärftlig könsbunden sjukdom hos en genetisk förälder.

DEFINITIONER OCH ORDFÖRKLARINGAR

Fosterdiagnostik

Alla undersökningar av foster är fosterdiagnostik.

Första trimester ultraljud

Alla undersökningar före v 14+0 är första trimester ultraljud.

I detta sammanhang menas ultraljud i ca vecka 11+5-13+6 med bedömning av

- Anatomigranskning inklusive mätning av fostrets nackuppkläring (NUPP)
- Chorionicitet vid flerbörd
- Antal foster
- Fosterstorlek (graviditetslängd)

Andra trimester ultraljud = RUL = Rutinultraljud

- Ultraljud i ca vecka 18-20 med bedömning av
- Graviditetslängd eller tillväxt
- Antal foster
- Anatomigranskning
- Bedömning av placentaläge och fostervatten

KUB (Kombinerat ultraljud och biokemiskt prov (blodprov))

Datoriserad riskbedömning för att beräkna risken för främst trisomi 21, men även för trisomi 18 och 13. Vid KUB-undersökning ingår följande;

- Maternellt blodprov (biokemisk test) i första trimestern av s- fritt- β -hCG samt s-PAPP-A
- Ultraljud i första trimestern (ca vecka 11+5 – 13+6) inklusive fosterstorlek (graviditetslängd), anatomigranskning och mätning av NUPP, fostrets hjärtfrekvens mm

Resultat från ovanstående undersökningar tillsammans med maternella parametrar, såsom kvinnans ålder och vikt, läggs in i ett datorprogram och en risksiffra beräknas.

NUPP (NackUPPklarning)

Fostrets nackupplarning.

Alla foster har en nackupplarning. Denna mäts på ett standardiserat sätt av speciellt utbildad personal.

NIPT (Non Invasive Prenatal Testing)

Analys av cellfritt fetalt DNA (cffDNA) i maternellt blod. NIPT kan användas för riskbedömning av trisomi 21, 18 och 13 samt diagnostik av fostrets RhD-tillhörighet hos Rh negativa gravida.

Biokemisk test

PAPP-A = Pregnancy Associated Plasma Protein-A

β -hCG = Human Chorionic Gonadotropin

FOSTERDIAGNOSTISKA UNDERSÖKNINGAR SOM ERBJUDS ALLA GRAVIDA I REGION SKÅNE

2. Alla gravida erbjuds ultraljud i första trimestern inklusive KUB. Om KUB visar förhöjd risk för kromosomavvikelse hos fostret erbjuds vidare utredning med NIPT eller invasiv provtagning v.g. se nedan.
3. Om den gravida inte önskar KUB erbjuds ultraljudsundersökning vid samma tidpunkt som KUB-undersökningen. Hon ska då informeras om syftet med denna undersökning (se ovan under Första trimester ultraljud)
4. Alla gravida erbjuds även ett ultraljud i andra trimestern i vecka 18-20 (s.k. rutinultraljud RUL)

2. HANTERING PÅ BARNMORSKEMOTTAGNING

INFORMATION OM FOSTERDIAGNOSTIK PÅ BARNMORSKEMOTTAGNINGEN

Information om fosterdiagnostik skall ske i enlighet med Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd om fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik (SOSFS 2012:20)

Vid all information om fosterdiagnostik ställs det **höga krav på tydlig och neutral information**, med kontroll av att den **gravida/paret har insett innebörden** av denna, för att kunna göra ett informerat val. Det är viktigt att den hälsopersonal som ger informationen har tillräcklig kunskap och utbildning att göra detta.

Det är viktigt att betona **frivillighet**. Informera om att fosterdiagnostik är ett **erbjudande och inte en rekommendation** eller rutinmässig åtgärd. Ge **tid för reflektion**. Vid behov erbjuds tid till läkare.

De kvinnor/par som önskar skriftlig information ska erbjudas en information som är gemensam för hela Region Skåne.

Tvåstegsförfarande

Informationen bör följa ett **tvåstegsförfarande**. Möjlighet finns till viss förberedelse i samband med första kontakten med barnmorskemottagningen (se nedan under rubrik steg 1). För övrigt ges vanligen information enligt steg 1 och 2 vid samma tillfälle, vid hälsosamtalet men patienten skall ges möjlighet till **betänketid** och **ett separat besök** om så önskas. Man bör dock beakta tiden för detta besök, så att aktuella undersökningar och provtagningar sker inom givna tidsintervallerna.

Steg 1: Kvinnan ges möjlighet att ta ställning till om hon önskar information om fosterdiagnostik genom att hon tillfrågas.

För att ge den gravida/paret största möjlighet till betänketid och förberedelse, kan det vara lämpligt att redan vid första kontakten med barnmorskemottagningen (vanligen då hon beställer tid till sitt första barnmorskebesök), informera om möjligheten till information om fosterdiagnostik samt att den är frivillig att ta emot. Man kan då även informera om möjligheten att läsa på om fosterdiagnostik på rekommenderade länkar nedan.

Hälsosamtalet

Barnmorskan på Barnmorskemottagningen ska i samband med **hälsosamtalet** erbjuda allmän information om fosterdiagnostik. Den gravida eller det par som väntar barn ska upplysas om att det är frivilligt att ta emot informationen och möjligheten att få betänketid innan informationen lämnas, alltså att informationen sker vid ett separat besök.

Steg 2: Om kvinnan vill ta del av informationen får kvinnan i ett andra steg muntlig allmän och individuell rådgivning för att kunna fatta sitt beslut. I den individuella rådgivningen skall det även beaktas om kvinnan/paret har några särskilda riskfaktorer.

Informationens innehåll (allmän och individuell) – steg 2

Alla gravida kvinnor erbjuds **allmän** information om

- att sannolikheten att ett barn föds med vissa typer av kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom kan bedömas med hjälp av fosterdiagnostik
- första och andra trimester ultraljud, KUB, NIPT, fostervattenprov (amniocentes) och moderkaksprov (chorionvillibiopsi) samt hur dessa undersökningar går till och vad dessa undersökningar syftar till
- eventuella risker med undersökningarna
- att man kan hitta avvikelser från det normala vid undersökningarna
- de vanligaste kromosomavvikelserna och missbildningar som ett foster kan ha
- att inte alla avvikelser eller sjukdomar som fostret kan ha, kan ses med fosterdiagnostik
- tolkning av svar från undersökningarna
- etiska aspekter och frågor som kan uppkomma i samband med fosterdiagnostik

I den **individuella rådgivningen** skall det även beaktas om den gravida/paret har några **särskilda riskfaktorer** och vid behov erbjuds fördjupad rådgivning enligt nedan.

FÖRDJUPAD INFORMATION - KVALIFICERAD RÅDGIVNING

Kvalificerad rådgivning

Alla gravida som har en **hereditärt förhöjd risk** att föda ett barn med kromosomavvikelse, genetisk sjukdom eller strukturell avvikelse eller där **ultraljudsfynd eller provtagningsresultat visat en medicinskt ökad risk** för motsvarande, skall förutom allmän information om fosterdiagnostik av barnmorska, erbjudas fördjupad information om genetisk fosterdiagnostik av specialist i gynekologi och obstetrik samt vid behov vägledning med hjälp av specialist i klinisk genetik. **Informationen skall anpassas efter de risker som är aktuella för kvinnan**, v.g. se Rådgivning vid förhöjd risk eller vid patologiskt fynd nedan.

Informationsmaterial som rekommenderas

Information på 1177

- Film om **KUB**
<http://www.1177.se/Stockholm/Tema/Gravid/Graviditeten/Fosterdiagnostik/Fosterdiagnostik---film-pa-svenska/> . Filmen finns med engelsk, spansk och arabisk text.
- Information om **NIPT**
<http://www.1177.se/Stockholm/Fakta-och-rad/Undersokningar/NIPT/>
- **Information om NIPT och rådgivning om fosterdiagnostik:**
<http://vardgivare.skane.se/kompetens-utveckling/sakkunniggrupper/kunskapscentrum-kvinnohalsa/> (se under åhörarkopior från utbildningsdagar för mödravården)

<https://vardgivare.skane.se/siteassets/3.-kompetens-och-utveckling/sakkunniggrupper/kvinnohalsa/ahorarkopior-fran-utbildningsdagar/nipt-oversikt-info-170521.pdf> (direktlänk till informationen)
- **Regional patientinformation:**
<https://vardgivare.skane.se/patientadministration/patientinformation/broschyr/fosterdiagnostik/>

REMISSHANTERING - PROVTAGNING INFÖR KUB

Ultraljud i första trimestern - KUB

1. Barnmorskan på Barnmorskemottagningen ansvarar för att remiss för första trimester ultraljud med eller utan KUB, beroende på patientens önskemål, skickas till kvinnoklinik eller ackrediterad ultraljudsundersökande enhet
2. Barnmorskan på Barnmorskemottagningen ansvarar även för att kvinnan ges möjlighet till blodprovstagning (s-fritt- β -hCG och s-PAPP-A) enligt lokala rutiner, inför KUB. Blodprovet tas tidigast i vecka 9+4 och skall vara taget minst 1 vecka innan ultraljudet för KUB, för att resultatet ska finnas tillgängligt vid ultraljudsundersökningen.

HANDLÄGGNING VID SEN FÖRSTA KONTAKT MED MÖDRAVÅRDEN

Om kvinnan på grund av sen kontakt med mödravården, inte hinner med fosterdiagnostik i första och/ eller andra trimestern, skall handläggningen vara individuell. Remiss skickas **snarast** till ultraljudsenhet med information om sista mens, ev. utfört ultraljud, kvinnans individuella riskfaktorer samt att kvinnan kontaktat mödravården sent. Ultraljudsenheten får ta ställning till vidare handläggning och erbjuda lämplig fosterdiagnostik med hänsyn till riskfaktorer och graviditetslängd.

3. HANTERING PÅ ULTRALJUDSMOTTAGNING

HANDLÄGGNING VID FÖRHÖJD RISK, AVVIKANDE FYND OCH/ELLER AVVIKANDE PROVSVAR

Rådgivning vid förhöjd risk eller vid patologiskt fynd

Alla gravida med en medicinskt konstaterad förhöjd risk att föda ett barn med kromosomavvikelse, genetisk sjukdom eller där man noterat avvikande fynd hos fostret, skall i anslutning till/snarast erbjudas fördjupad information om genetisk fosterdiagnostik eller vidare utredningar av specialist i gynekologi och obstetrik vid aktuell ultraljudsenhet samt vid behov vägledning med hjälp av specialist i klinisk genetik.

Den fördjupade informationen ska innehålla information om;

- misstänkta/funna kromosomavvikelser, missbildningar, genetiska sjukdomar eller andra sjukdomar/tillstånd
- prognosen för aktuellt tillstånd, hur det i förekommande fall är att leva med aktuell/aktuella funktionsnedsättning(ar) samt medicinska, psykologiska och sociala konsekvenser av eventuell kromosomavvikelse, missbildning eller genetisk sjukdom
- vilka möjligheter till stöd som samhället kan ge och hur man kan få kontakt med patientföreningar eller intresseorganisationer

Hantering efter KUB

1. Om risk för trisomi 13, 18, 21 enligt KUB är $< 1/1000$, föreligger en låg sannolikhet för dessa kromosomavvikelser och ytterligare provtagning erbjuds inte.
2. Om risk enligt KUB är $\geq 1/1000$, ansvarar kvinnoklinik eller ackrediterad ultraljudsundersökande enhet för provtagning samt uppföljning.
 - a. Om risk enligt KUB ligger mellan $1/51 - 1/1000$ erbjuds blodprov för NIPT
 - b. Om risk enligt KUB är $\geq 1/50$ erbjuds invasivt prov i form av amniocentes (fostervattenprov) eller chorionvillibiopsi (moderkaksprov)

Hantering vid andra avvikande fynd oavsett KUB-risk

Vid nedanstående situationer är handläggningen individuell och det kan bli aktuellt med **invasivt prov** i form av amniocentes (fostervattenprov) eller chorionvillibiopsi (moderkaksprov). Eventuellt kan det även vara aktuellt med senare hjärtgranskning eller senare tillväxtkontroll inkl. blodflödesundersökning i a uterina.

- Ultraljud visar avvikelse i anatomin
- NUPP $\geq 3,5$ mm
- S-PAPP-A $\leq 0,2$ MoM
- S-fritt β -hCG $\leq 0,2$ MoM

HANDLÄGGNING VID FORTSATT UTREDNING MED NIPT

Situationer då NIPT inte är lämpligt eller kan ge svårtolkade svar med dagens metoder är

- flerbörd
- äggdonation
- efter organtransplantation inkl. benmärgstransplantation
- maternell cancer (kan ta efter avslutad behandling)
- mosaicism (maternell eller placenta)

NIPT kan inte heller utföras om patienten genomgått följande behandlingar inom 3 månader från provtagningen

- blodtransfusion
- immunterapi
- stamcellsterapi

Provtagning och handläggning NIPT

Blodprov tas på kvinnan i samband med ultraljudundersökningen eller snarast efter. Skickas omgående för analys vg se nedan under ”Remiss- och provtagningsrutiner NIPT”

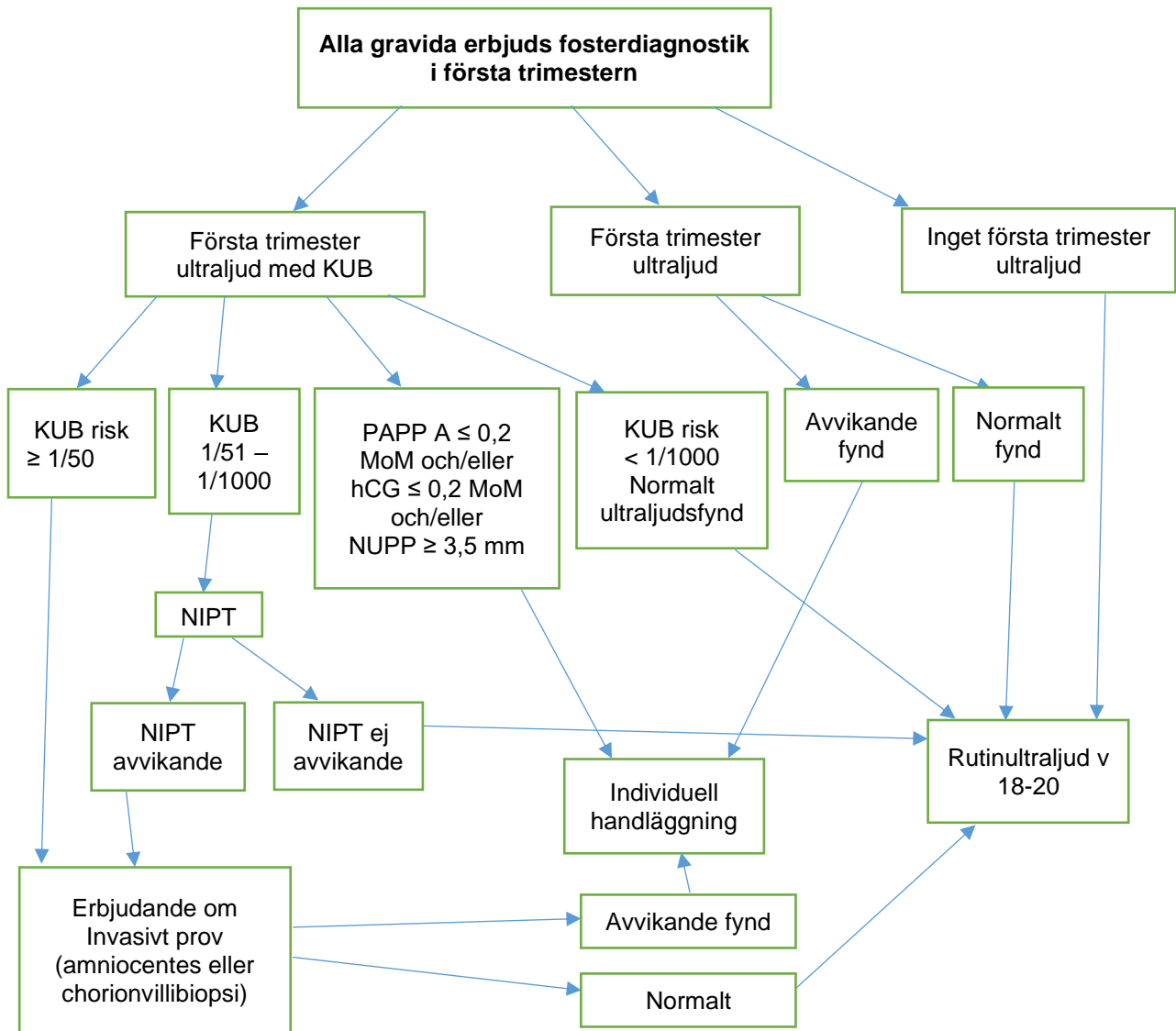
1. Svarstid för NIPT beräknas i nuläget till 7-14 dagar
2. Om NIPT indikerar ökad risk för kromosomavvikelse skall invasiv provtagning med fostervattenprov erbjudas för att bekräfta resultatet. NIPT är inte ett diagnostiskt prov.
3. Falskt positiva svar är sällsynta men förekommer oftare vid trisomi 18 och 13 än vid trisomi 21
4. Fostrets kön analyseras inte då det oftare förekommer svårtolkade svar på grund av biologisk varians

Handläggning vid icke konklusivt NIPT-prov

Ca 4 % av NIPT-proverna kan ej besvaras pga biologisk varians. Orsaken kan vara för låg fetal fraktion av cellfritt DNA i mammans blod. Oftast är den fetala fraktionen av cellfritt DNA inte tillräckligt stor för analys förrän kvinnan är åtminstone 10 fulla graviditetsveckor. Överviktiga har ofta en lägre fetal fraktion av cellfritt DNA och risken är då större att man får ett obesvarat NIPT.

- Vid icke konklusivt svar får man vid det aktuella tillfället ta beslut om nytt NIPT-prov ska erbjudas. Efter två icke konklusiva NIPT-svar får man i det aktuella tillfället göra en sammanvägd bedömning av situationen där övriga eventuella fynd och KUB-risken får avgöra om man ska gå vidare med invasivt prov alternativt avstår provtagning.

HANDLÄGGNINGSSCHEMA FOSTERDIAGNOSTIK I FÖRSTA TRIMESTERN



REMISS- OCH PROVTAGNINGSRUTINER NIPT

Utförligare information finns på Labmedicins Analysportal <http://www.analysportalen-labmedicin.skane.se/>

Remiss	Särskild remiss "Genetik-NIPT" Hittas i Vårdgivare Skåne, Laboratoriemedicin, Remisser och blanketter	Länk till Laboratoriemedicin https://vardgivare.skane.se/vardriktlinjer/laboratoriemedicin/ Direktlänk till remissen https://vardgivare.skane.se/siteassets/1.-vardriktlinjer/laboratoriemedicin/remisser/genetik---nipt.pdf
Rör	2 st 10 ml blodprov tas i ett Cell-Free DNA BCT® (Streck)-rör	Patientens personnummer och datum för provtagning noteras på röret. Provrören skall i möjligaste mån fyllas.
Hantering	Provet ska vändas varsamt ca 8-10 gånger	Provet får inte frysas, kylas, centrifugeras eller skakas kraftigt
Provtid	Prover kan tas måndag- fredag	Skickas omgående för analys. Kan i undantagsfall förvaras på det lokala laboratoriet i väntan på transport
Förvaring /transport	Transport och förvaring sker i rumstemperatur.	Provet får inte frysas, kylas eller skakas kraftigt.
Adress	Klinisk genetik och Biobank, Labmedicin, Akutgatan 8, 221 85 Lund	Skall nå lab. inom 48 för analys. Kan i undantagsfall förvaras på det lokala laboratoriet i rumstemperatur i väntan på transport

INVASIVT PROV – GENETISK ANALYSMETOD

Den gravida har rätt till noggrann information om risker, vilka avvikelser man kan hitta samt etiska aspekter, då invasiv provtagning är aktuell. Provtagningen är ett erbjudande till den gravida som kan behöva betänketid.

I nedanstående situationer erbjuds invasiv provtagning med amniocentes (fostervattenprov) eller chorionvillibiopsi (moderkaksprov) beroende på situation, orsak och graviditetslängd. Annan typ av invasiv provtagning och andra analyser kan vara aktuella vid speciella tillstånd. Det är alltid den sammanvägda situationen i det aktuella fallet som styr handläggandet av vilken typ av provtagning och vilka analyser som är aktuella.

Vanligen erbjuds analys med **QF-PCR** för trisomi 21, 18 och 13 om

- NIPT visar hög sannolikhet för kromosomavvikelse

Förutom provtagning med **QF-PCR** för trisomi 21, 18 och 13 bör även **Mikro-Array** övervägas

- vid risk $\geq 1/50$ efter KUB
- om ultraljudet visat morfologisk fosteravvikelse
- vid NUPP $\geq 3,5$ mm
- om s-fritt β -hCG och/eller s-PAPP-A $\leq 0,2$ MoM
- Vid falskt pos NIPT

(Mikro-Array analyseras rutinmässigt endast om QF-PCR är normal).

INFORMATION OCH STÖD VID AVVIKANDE FYND

Information om avvikande fynd till den gravida

1. Vårdgivaren som erbjuder fosterdiagnostik ansvarar för att personal har utbildning och kompetens samt kan förmedla undersökningsresultatet på ett icke-styrande och professionellt sätt.
2. Den gravida kvinnan skall få all information om fostrets hälsotillstånd som har kommit fram vid fosterdiagnostik. Uppgifter om fostret som inte rör dess hälsotillstånd skall lämnas ut endast om kvinnan begär.

Efterföljande stöd

Om avvikelse/funktionsnedsättning hittas skall föräldraparet erbjudas stöd och utvidgad information om

- vad tillståndet innebär
- hur det är att leva med funktionsnedsättningen
- eventuella behandlingsmöjligheter
- samhällsstöd
- patientföreningar

REGISTRERING OCH KODER PÅ ULTRALJUDSENHETERNA

Inga koder behöver registreras på barnmorskemottagningen, då genetiska kliniken debiterar HSN direkt för NIPT och ultraljuden i första och andra trimestern (inkl. KUB), kommer att ingå i mödravårdspengen. Genetisk rådgivning ingår i basprogrammet på mödravården.

Följande koder används i samband med undersökningen/provtagningen/rådgivning på ultraljudsenheten.

Diagnoskoder

Genetisk rådgivning	Z 31.5
---------------------	--------

Åtgärds-koder

KUB	AM012
NIPT	AM042
NIPT på Barnmorskemottagningar	UW031 gäller tom 2018-02-28

Op-koder

Amnioscentes	MAA00
Chorionvillibiopsi	MAA10