

## Information till föräldrar om fosterscreeningundersökningar

### Screening för fostrets kromosom och strukturella avvikelser

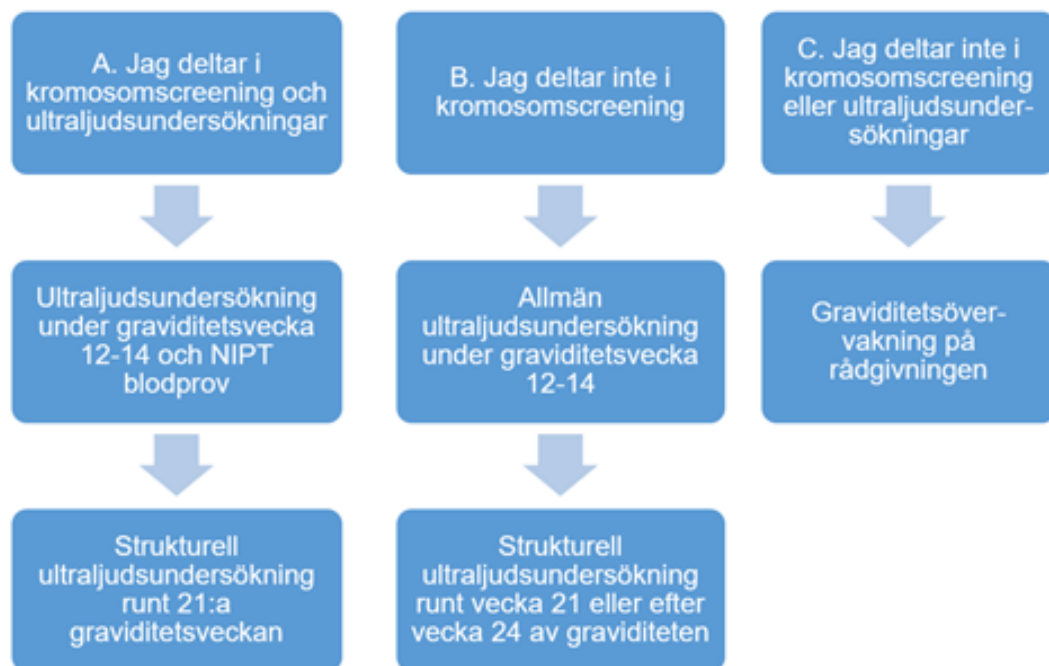
Screeningundersökningar under graviditeten är frivilliga och kostnadsfria. Fosterundersökningar söks via rådgivningen. Vi hoppas att den väntande kommer till undersökningarna med sin make eller stödperson utan barn.

**Den väntande har möjlighet att delta i två screening-ultraljudsundersökningar**, varav den ena görs i tidig graviditet och den andra i mitten av graviditeten. Screening för kromosomavvikelser hos fostret sker i tidig graviditet i s.k. med NIPT (Non-invasive prenatal test) -undersökning. Kromosomscreening bedömer risken för trisomi 21 (Downs syndrom), trisomi 18 (Edwards syndrom) och trisomi 13. Risken för betydande strukturella avvikelser kartläggs i den strukturella ultraljudsundersökningen mitt i graviditeten.

**Innan du bestämmer dig för att delta i fosterscreeningar är det bra att också tänka på de möjliga konsekvenserna.** Resultaten av screeningundersökningar är oftast normala, men resultaten kan också tyda på en ökad risk för skada eller sjukdom hos fostret, varvid ytterligare undersökningar är möjliga. Efter att resultaten är klara, kan du till och med ställas inför valet att fortsätta eller avbryta graviditeten. Även om screeningtester är tillförlitliga, upptäcker de inte alla kromosom och strukturella avvikelser. Det bör också noteras, att inte alla nyfödda sjukdomar orsakas av kromosom eller strukturella avvikelser. Mycket sällan, trots normala screeningfynd, kan ett nyfött barn diagnostiseras med en kromosom eller strukturell avvikelse efter födseln (ett falskt negativt screeningfynd) och följaktligen kan en misstanke om en avvikelse uppstå under screeningen trots att barnet är friskt (ett falskt positivt screeningfynd).

## Deltar du i fosterscreening?

### Diagram över olika screeningsalternativ



### A. Ja, jag deltar i screening av kromosom och strukturella avvikelser

I det här fallet kommer du att delta i två ultraljudsundersökningar, varav den ena görs i tidig graviditet och den andra i mitten av graviditeten.

En tidig graviditetsultraljudsundersökning planeras för graviditetsveckorna 12–14, då det är bekräftat att fostret lever, graviditetens längd uppskattas, antalet foster och moderkakor beaktas, och samtidigt den väntande hänvisade till ett blodprov för NIPT-undersökning.

En strukturell ultraljudsundersökning görs runt 21 veckor av graviditeten.

### B. Jag vill inte delta i kromosomscreening utan jag väljer ultraljudsundersökningar

I detta fall kommer du att delta i en tidig graviditetsultraljudsundersökning under graviditetsveckan 12-14 och en strukturell ultraljudsundersökning mitt i graviditeten antingen efter graviditetsveckan 21 eller 24.

### C. Jag vill inte delta i screening för fostrets kromosomavvikelser eller i en ultraljudsundersökning

Om du inte vill delta i kromosomscreening eller ultraljudsundersökningar kommer din graviditet att övervakas på din egen rådgivning.

## **Mer detaljerad information om visningar**

### **Kromosomavvikelsescreening med NIPT**

Efter en ultraljudsundersökning kan alla blivande mödrar delta i tidig graviditet i en frivillig NIPT (Non-invasive prenatal test) -undersökning, som undersöker de vanligaste kromosomavvikelserna hos fostret. Testet baserat på att undersöka fostrets genetiska material (DNA) i moderns blod. Vi screenar trisomierna 21, 18 och 13 med NIPT-testet. Känslighet av NIPT-screening för trisomi 21 är cirka 99 % och för andra avvikelser cirka 93 %.

Efter att moderns blodprov tagits är resultatet klart om cirka en vecka och NIPT-svaret hittar du i MittKanta. Om resultatet av NIPT-testet är onormalt, kommer du att meddelas om resultatet per telefon och få information om fortsatta undersökningarna. Fostrets kromosomfynd bekräftas genom ett fostervattenprov.

### **Screening för strukturella avvikelser**

#### *Strukturell ultraljudsundersökning i mitten av graviditeten*

Screening för strukturella avvikelser i mitten av graviditeten görs vid cirka 21 veckor av graviditeten. Dess syfte är att identifiera allvarliga strukturella avvikelser hos fostret. Den screeningundersökning som görs över buktäckena görs av en barnmorska, som vid behov uppsöker läkare eller skickar dig för vidare utredning. I undersökning undersöker fostrets tillväxt och struktur, mängden fostervatten och moderkakans placering. Om fynden av ultraljudsundersökningen är onormala eller bildtagning inte kan göras på ett tillförlitligt sätt, remitteras du till vidare undersökningar på Fyrsjukhusets mödramottagningar.

Syftet med uppföljningsundersökningar är att ge föräldrar information om en eventuell strukturell avvikelse och dess effekt på fostrets och nyföddas liv. Vid behov involveras förutom förlossningsläkaren en ärftlighetsläkare, en barnläkare, en barnkardiolog och/eller en barnkirurg i undersökningarna som ger råd.

Enligt finsk lagstiftning kan föräldrar, om de så önskar, ansöka om tillstånd att avbryta en graviditet om fostret visar sig ha en allvarlig kromosomavvikelse eller strukturell avvikelse. Graviditetstillstånd söks hos Valvira som kan ge ett graviditetstillstånd upp till 24+0 graviditetsveckor.

#### *En strukturell ultraljudsundersökning utförd efter 24:e graviditetsveckan*

Istället för ett ultraljud mitt i graviditeten kan du delta i ett strukturellt ultraljud efter 24 veckors graviditet. Att fastställa en strukturell avvikelse under graviditeten kan förbättra prognosen för det ofödda barnet genom att styra graviditetsövervakningen och förlossningen till ett sjukhus, där den gravida kvinnan och det ofödda barnet får bästa möjliga hjälp. Graviditetstillstånd kan inte sökas på grund av fosteravvikelse efter 24+0 graviditetsveckor.

## **Anmärkningsvärd**

- Deltagande i alla screeningtester och uppföljningstester är frivilligt.
- Screeningtester hittar inte alla kromosom- och strukturella avvikelser.
- Om du remitteras till mödramottagningen på grund av egen sjukdom eller ökad risk för kromosomavvikelser eller strukturella avvikelser hos fostret, kan en tidig graviditetsultraljudsundersökning eller en strukturell ultraljudsundersökning av läkare kombineras med ditt poliklinikbesök. Poliklinikbesök kommer då att debiteras en poliklinikavgift.

## **Du kan få mer information om fosterundersökningar, t.ex.:**

- Från hälsosköterska och läkare på din egen rådgivning
- Från mödramottagningars hemsidor
- [Hälsobyns Kvinnohuset](#)