

VARSINAIS-SUOMEN SAIRAANHOITOPIIRI EGENTLIGA FINLANDS SJUKVÅRDSDISTRIKT

Fosterscreening

Information om screening av fostrets kromosom- och strukturavvikelser



Denna broschyr är ämnad för alla föräldrar som väntar barn. Det är önskvärt att föräldrarna bekantar sig med broschyren tillsammans. Det är frivilligt att delta i fosterscreeningen.

Varför gör man screening på fostrets avvikelser?

Meningen med de undersökningar som görs på mödrarrådgivningen är att konstatera om graviditeten har fortskridit normalt samt att få information om eventuella riskfaktorer.

All screening är frivillig.

Familjen och i sista hand den gravida kvinnan beslutar om deltagandet i dessa screeningar.

Varje gravid mor önskar att fostret skulle utvecklas normalt och att barnet som föds är friskt. Denna önskan uppfylls inte alltid. Hos ungefär tre av hundra nyfödda konstateras någon struktur- eller kromosomavvikelse. Hos ett barn av hundra är avvikelsen svår. En del av avvikelserna kan konstateras redan i de fosterundersökningar som görs under graviditeten.

Det finns också sådana sällsynta sjukdomar och strukturella avvikelser hos fostret som inte på något sätt kan konstateras under graviditeten. De screeningmetoder som beskrivs i denna broschyr har valts och tidsplanerats så att de skulle vara så exakta och pålitliga som möjligt.

Många föräldrar önskar få veta om fostrets avvikelser eftersom det kan hjälpa vid planeringen av graviditetens uppföljning och förlossningen. Konstaterande av fostrets sjukdom redan före förlossningen kan även underlätta planeringen av vården av den nyfödda. Om fostret konstateras ha en svår sjukdom eller skada eller en ökad risk att få sådana, har familjen möjlighet att överväga avbrytande av graviditeten.

Före beslutet att delta i fosterscreeningarna är det bra för familjen att även fundera på eventuella följder. Till all lycka är undersökningarnas resultat oftast normala. Resultaten kan också påvisa en skada i fostret eller en ökad risk för sjukdom. När undersökningsresultaten blivit klara finns det oftast bara lite tid att överväga och besluta om fortsatta undersökningar, om fortsättning av graviditeten eller avbrytandet av den.

Vad söker man efter i screeningarna och vad hittar man med hjälp av dem?

Risken för avvikelser ökar med moderns ålder. En del av kromosomavvikelserna kan sållas redan i undersökningar som görs under graviditeten. Den vanligaste kromosomavvikelsen är Downs syndrom d.v.s. 21-trisomi. I screeningen kan även hittas ökad risk för andra kromosomavvikelser. Med ultraljudsundersökningar kan man konstatera olika strukturavvikelser i fostret, även om kromosomerna skulle vara normala.

Rådgivningen ser till att undersökningarna görs vid rätt tidpunkt.

Allmän ultraljudsundersökning i den tidiga graviditeten

En allmän ultraljudsundersökning i den tidiga graviditeten finns tillhanda för alla gravida personer, som görs under graviditetsveckorna 10+0–13+6 (eller efter det). Huvudsyftet med denna undersökning är att bekräfta att fostret är vid liv, att fastställa graviditetens varaktighet och konstatera antalet foster. Syftet med denna undersökning är inte att leta efter avvikelser hos fostret, men stora och svåra strukturavvikelser kan synas redan i denna undersökning. Om man misstänker en avvikelse berättar man detta för modern. Många strukturavvikelser kan ändå inte ännu ses i detta skede av graviditeten. Den största delen av fostren är normala.

Screening av avvikelser hos fostret

Kombinationsscreening i början av graviditeten

Den främsta screeningmetoden för kromosomavvikelser är den s.k.

kombinationsscreeningen i början av graviditeten: Under graviditetsveckorna 10+0 – 12+6 görs en ultraljudsundersökning där man mäter fostrets nackupplärning.

Under samma besök tas även blodprov på den gravida.

Genom att kombinera blodprovet och resultatet från mätningen av nackupplärningen kan man känna igen de foster vars risk för kromosomavvikelse har ökat. Information om resultatet från kromosomscreeningen får man från endera den egna rådgivningen eller enheten som ansvarar för screeningen på området.

Om man hamnar i riskgruppen i det första skedet av screeningen betyder det inte ännu att fostret skulle ha en sjukdom eller skada.

Om kombinationsscreeningen påvisar större risk för kromosomavvikelse, erbjuds modern möjlighet att genomgå en kromosomundersökning av fostret endera från moderkaks- eller fostervattensprov. Denna fortsatta undersökning bekräftar om antalet kromosomer i fostret är normalt. Sticket i samband med provtagningen kan förorsaka missfall. Sannolikheten att detta sker är ungefär en av hundra.

Screeningmetoder som baserar sig på moderns blodprov kan inte användas vid tvillinggraviditet eller andra graviditeter med flera foster. I sådana situationer kan man ändå mäta fostrens nackupplärning och bedöma risken för kromosomavvikelse baserat på detta resultat.

Moderns ålder ökar risken för kromosomavvikelser. I vissa kommuner har en mor som fyllt 40 år möjlighet att, om hon vill, delta i kromosomundersökning av fostret på moderkaks- eller fostervattnet med anledning av sin ålder utan föregående screeningundersökning. Man kan fråga om denna möjlighet på den egna rådgivningen.

Som sekundär kromosomscreeningsmetod som görs av blodprov kan användas serumscreening i den andra trimestern av graviditeten i sådana fall där det är för sent att göra kombinationsscreening. Denna undersökning görs under graviditetsveckorna 15+0 – 16+6. Mera information om denna undersökning får man på rådgivningen.

Strukturell ultraljudsundersökning

Alla gravida har möjlighet till en **strukturell ultraljudsundersökning under graviditetsveckorna 18-21**. I denna undersökning undersöker man fostrets strukturer systematiskt med ultraljud. Undersökningen är smärtfri och ofarlig för fostret.

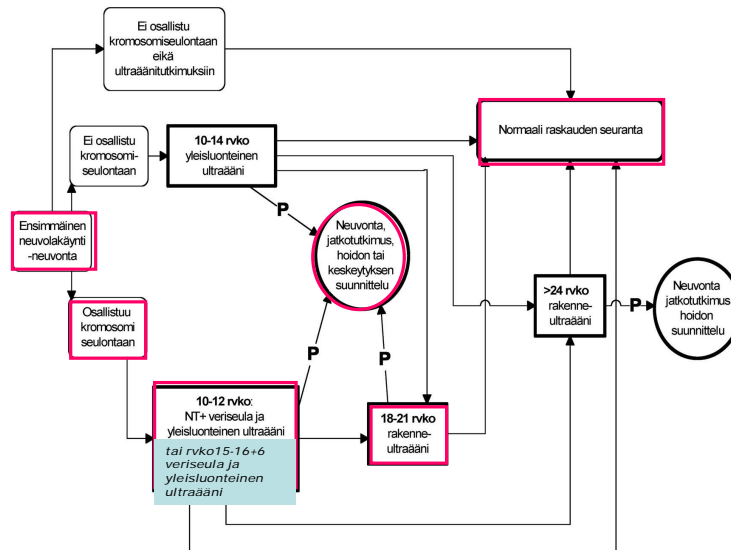
I ultraljudsundersökningen får den gravida redan i undersökningssituationen veta om fynden. Behövliga fortsatta undersökningar planeras på det sätt som varje konstaterad avvikelse förutsätter.

Strukturell ultraljudsundersökning efter graviditetsvecka 24

Från och med graviditetsvecka 24 kan graviditeten inte längre avbrytas på basis av avvikelse hos fostret. Konstaterandet av strukturavvikelser kan dock hjälpa vid planeringen

av vården av barnet som föds. Man kan delta i denna ultraljudsundersökning istället för strukturultraljudsundersökningen som görs under graviditetsveckorna 18-21.

Screeningsstigen



Liite 1. Yksinkertaistettu kaaviokuva seulontavaihtoehtoista raskauden aikana. P = poikkeava löydös. NT = niskaturvotus. Rvko = raskausviikko

De erbjudna screeningprogrammen är enligt Statsrådets förordning om screeningprogram nr 1339/2006.

Ytterligare information finns på webadressen

<http://www.stm.fi/Resource.phx/publishing/store/2007/05/pr1178537602112/passthru.pdf>

Alla mödrar bör ha en remiss (hälsovårdare eller läkare)

Kontaktuppgifter till den egna rådgivningen:

Screeningarna är frivilliga, så trots remissen blir man inte kallad till dem! Den gravida modern kan boka en tid för screeningundersökningar (ÅUCS) vardagar kl 13-15 från numret 02 – 3131320.

andra ultraljudsenheter:

tfn:

tid för tidsbokning:

Om den gravida inte vill ha screeningundersökningar (eller de graviditetsveckor som är lämpliga för screening har passerats), bör hon erbjudas ultraljudsuppföljning:

1. Ultraljudsundersökning under den tidiga graviditeten kan göras under graviditetsveckorna 10 - \geq 14

Fostrens antal och puls, kontroll av graviditetens varaktighet o.s.v.

2. Strukturultraljudsundersökning efter graviditetsvecka 24

Man kontrollerar moderkakans plats, LV-halten, fostrets tillväxt och struktur med tanke på förlossningen.

Även för dessa undersökningar bör alla gravida ha en remiss.

- **Undersökningarna är frivilliga, så trots remissen man blir inte kallad till dem**
- **Den gravida modern kan boka tid för ultraljudsundersökningar (ÅUCS) vardagar kl 13-15 från numret 02- 3131320.**