

Avvikelse i fostrets kromosomer och struktur – avvikande screeningresultat – fortsatta undersökningar

Denna broschyr är menad för familjer där man på basis av screening under graviditetstiden misstänker en avvikelse i fostret.

Deltagandet i samtliga fortsatta undersökningar är frivilligt.

Ultraljudsundersökningar

- **Mätning av fostrets nackupplärning NUPP:** Fostrets nackupplärning mäts under graviditetsveckorna 10+0 -12+6, och resultatet kombineras med blodprovresultatet taget under samma graviditetsveckor och sedan räknar man ut ett risktal. Om det finns mera nackupplärning än normalt eller risktalet är stort finns det en liten möjlighet att fostret har Downs syndrom = kromosomdefekt. Familjen erbjuds undersökning av fostrets kromosomer endera genom prov på moderkakan eller fostervattensprov.

- **Ultraljudsundersökning under den tidiga graviditeten:** en ultraljudsundersökning som görs under graviditetsveckorna 10-14 då familjen inte vill ha mätning av nackupplärning + blodscreeningsundersökning. I denna allmänna ultraljudsundersökning säkerställs graviditetens varaktighet/längd, antalet foster och huruvida de är vid liv. Vissa allvarliga fosteravvikelse kan ses i undersökningen. Familjen informeras om dessa samt om möjliga fortsatta åtgärder som familjen själv beslutar om.

- **Ultraljudsundersökning gällande avvikelser i strukturen endera under graviditetsveckorna 18–21 eller efter graviditetsveckorna 24+0:** de flesta betydande avvikelserna i fostrets struktur kan konstateras i undersökningen: de vanligaste avvikelserna är urinvägsavvikelse och hjärtfel. Då och då upptäcks avvikelser vilkas svårighetsgrad och betydelse inte kan bedömas på basis av en undersökning. I sådana fall erbjuder man familjen en ny undersökning på enheten som ansvarar för fosterundersökning och/eller olika tilläggsundersökningar. Meningen med dessa undersökningar är att utreda strukturavvikelsens kvalitet och orsak samt att bedöma hur graviditeten kommer att fortskrida och prognosen för barnet som föds.

Vad betyder det avvikande fyndet i ultraljudsundersökningen?

Man ordnar ett tillfälle för familjen att diskutera det avvikande fyndet och dess betydelse med en erfaren förlossningsläkare och/eller en läkare inom genetik, vid behov även en barnläkare eller barnkirurg.

I ultraljudsundersökningarna kan man hitta olika strukturavvikelse varav en del kan efter barnets födsel behandlas med till exempel operationer.

Familjen, och i sista hand den gravida kvinnan, beslutar om hur undersökningsresultaten påverkar graviditetens fortskridning. En del kommer efter rådgivning och eftertanke fram till att de fortsätter graviditeten, en del väljer att avbryta graviditeten.

Redan före beslutet om fortsatta undersökningar skulle det vara bra om familjen funderade på vad ett avvikande resultat betyder för dem. **Familjen har också rätt att ändra sin åsikt i vilket skede som helst av screeningen och de fortsatta undersökningarna.**

Om en svår strukturavvikelse konstateras i ultraljudsundersökningen är det möjligt att avbryta graviditeten på basis av avvikelserna med lov från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och

hälsovården (Valvira) ända till slutet av den 23:e graviditetsveckan (24+0) (lag 239/1970 5 a §).

Om en strukturavvikelse konstateras hos fostret under 24:e graviditetsveckan eller därefter ordnas ett tillfälle för familjen att diskutera fyndet och dess betydelse med en läkare, vid behov även med andra experter. **Enligt Finlands lag kan graviditeten i detta skede inte längre avbrytas på basis av fostrets sjukdom.** Tilläggsundersökningar görs vid behov som även dessa är frivilliga. Meningen med de fortsatta undersökningarna är att utreda strukturavvikelsens kvalitet och orsak, att utreda graviditetens gång och prognosen för barnet som föds. På samma gång kan man få information som hjälper vid planeringen av förlossningen och vården av den nyfödda.

Kromosomavvikelser

Vad betyder det att man hamnar i riskgruppen?

Ungefär fem kvinnor av hundra (5%) får ett avvikande resultat på kombinationsscreeningen (mätning av nackuppkläring + blodscreening). Det betyder att sannolikheten att fostret har Downs syndrom är större än 1:250.

Att hamna i riskgruppen under screeningen betyder alltså ännu inte att fostret har en kromosomavvikelse. Undersökning av fostrets kromosomer endera från moderkakan eller fostervattnet erbjuds som tilläggsutredning. **De fortsatta undersökningarna är helt frivilliga.**

De fortsatta undersökningarna

Före provtagningen ger en skötare eller läkare som är insatt i saken Er närmare information om riskerna, provtagningen, svaren och behovet av en dags sjukledighet. Då kan Ni också ställa ytterligare frågor.

- **Undersökning av prov från moderkakan:** En liten mängd celler tas från moderkakan för undersökning av fostrets kromosomer. Provet tas under graviditetsveckorna 11–13 i ultraljudsstyrningen med ett nålstick genom bukväggen. Provtagningen känns ungefär likadant som ett blodprov. Till rådgivnings- och provtagningsbesöket bör reserveras 1-3 timmar. Risk för missfall hör samman med undersökningen av moderkakan: ungefär en av hundra (1%) graviditeter avbryts som följd av undersökningen av moderkakan. Kromosomundersökningen blir beroende på metoden klar 1-2 veckor efter provtagningen. Tolkningen av fyndet från moderkaksprovet kan ibland kräva ett fostervattensprov som ytterligare undersökning.

- **Fostervattensundersökning:** Fostrets kromosomer kan undersökas även från fostervattnets celler. Fostervattensundersökningen görs oftast under graviditetsveckorna 14–16. Fostervattensprovet tas underultraljudsstyrning med ett nålstick genom bukväggen. Provtagningen känns ungefär som ett blodprov. Till rådgivnings- och provtagningsbesöket bör man reservera 1-3 timmar.

Ungefär en av tvåhundra graviditeter avbryts som följd av fostervattensprovet (0,5%). Resultatet från fostervattensundersökningen fås beroende på metod efter 2-4 veckor.

Normalt kromosomsvar

Ett normalt kromosomsvar betyder att antalet kromosomer hos fostret är normalt. Undersökningen inte avslöjar inte små förändringar i kromosomernas struktur.

Många sjukdomar och skador kan inte konstateras med fosterundersökningar. Kromosomerna kan alltså vara normala, fastän barnet har någon sjukdom eller skada. Man kan inte med någon screeningmetod med säkerhet konstatera att fostret är helt friskt.

Avvikande svar i kromosomundersökningen

I undersökningen av moderkakan eller fostervattnet kan man hitta Downs syndrom eller någon annan kromosomavvikelse. Då ordnas alltid ett möte med läkaren i genetik eller någon annan specialläkare.

Då undersökningsresultaten är klara finns det bara lite tid att fundera på och besluta om fortsättande eller avbrytande av graviditeten. En del av familjerna beslutar sig efter övervägande att fortsätta graviditeten, en del beslutar igen att avbryta graviditeten. Beslutet kan förutom kromosomavvikelsen även påverkas av svåra strukturella fel hos fostret. Familjen har också rätt att ändra sin åsikt när som helst under screeningen och de fortsatta undersökningarna.

Om man i ultraljudsundersökningen konstaterar en svår kromosomavvikelse hos fostret är det möjligt att på basis av denna avbryta graviditeten med lov från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) ända till slutet på den 23:e graviditetsveckan (24+0) (lag 239/1970 5 a §).

Den gravida bestämmer alltid själv om graviditeten fortsätter eller avbryts i sådana situationer där man konstaterar en svår utvecklingsstörning hos fostret.

Ytterligare information och kamratstöd finns att få

Kromosomundersökningens resultat berättar inget om svårighetsgraden av barnets eventuella utvecklingsstörning. Det får man reda på med tiden. Även om botande vård för många utvecklingsstörningar inte finns att få, kan både barn och vuxna samt deras familjer få individuellt planerad rehabilitering som stöder utvecklingen. Familjer som fått ett sjukt eller handikappat barn klarar sig ofta bättre än de tror på förhand. Ett barn för alltid med sig både glädje och utmaningar i livet.

Ytterligare information och stöd kan man få från personal inom hälso- och socialvården redan under graviditetstiden samt från oräkneliga handikapp- och föräldraföreningar. Information och

en öppen diskussion minskar oron och underlättar beslutsfattandet. Även sjukhusets personal kan hjälpa familjen komma igång, bl.a. genom att ge information om stödfamiljer. Även föreningarnas mångsidiga utbildnings- och rekreationsverksamhet samt publikationer och kurser som ger anpassningsträning hjälper familjerna.

Mera information om handikapp, tjänster, stödformer och –familjer får man bl.a. från följande internetadresser: <http://mmm.verneri.net> och <http://www.kvtl.fi> samt <http://www.kehitysvammaliitto.fi>. Stöd från personer i liknande situation kan fås från <http://www.leijonaemot.org>.

Ordlista

| | |
|--------------------------|--|
| Moderkaksprov | Ett prov som tas i ultraljudsstyrning genom moderns bukvägg. Med detta prov kan man undersöka bl.a. fostrets kromosomer. |
| Kromosom | Människan har normalt 46 kromosomer i varje cell, d.v.s. 23 kromosompar (kromosomparen 1-22 och X och Y) |
| Fostervattensprov | Ett prov som tas i ultraljudsstyrning genom moderns bukvägg. Med detta prov kan man undersöka bl.a. fostrets kromosomer |
| Nackuppklärningscreening | Mätning av fostrets nackuppklärnning med ultraljudsundersökning under graviditetsveckorna 10-16+6 |
| Graviditetsvecka | Tiden mellan den senaste menstruationens första blödningsdag till den stund då undersökningen genomförs, tiden meddelas i hela veckor + dagar (t.ex. 12+3) |
| Risktal | Uppskattningen, som ett datorprogram räknat ut, av risken att föda ett barn med Downssyndrom |

Ytterligare information får du också från följande ställen:

Kontaktuppgifter och telefonnummer till ÅUCS

Kontaktuppgifter till den egna rådgivningen: