



Den här broschyren är avsedd för alla föräldrar som väntar barn. Det är önskvärt att föräldrarna tillsammans bekantar sig med broschyren. Att delta i fosterscreening är frivilligt.

Fosterscreeningar

GUIDE FÖR DEM SOM VÄNTAR BARN

Information om screening av kromosomavvikelser och anatomiska avvikelser hos fostret

Varför fosterscreening?

Alla screeningar är frivilliga. Familjen och i sista hand den gravida kvinnan bestämmer om deltagande i screeningarna.

■ Syftet med de undersökningar av gravida kvinnor som görs på rådgivningsbyrån och mödravårdspolikliniken är att konstatera om graviditeten har fortlöpt normalt och att få information om eventuella riskfaktorer.

Alla som väntar barn hoppas att fostret ska utvecklas normalt och att barnet som föds är friskt. Alltid uppfylls inte förhoppningen. Hos ungefär tre av hundra nyfödda upptäcks någon anatomisk avvikelse eller kromosomavvikelse. Hos ett av hundra barn är avvikelsen allvarlig. En del av avvikelserna kan konstateras redan vid fosterundersökningar under graviditeten.

Det finns också många sådana sjukdomar och anatomiska avvikelser hos fostret som inte med någon metod kan konstateras under graviditeten. De screeningmetoder som beskrivs i den här broschyren har valts och förlagts till sådana tidpunkter att de ska vara så noggranna och pålitliga som möjligt.

Många föräldrar önskar få veta om avvikelser hos fostret, eftersom det kan hjälpa vid uppföljningen av graviditeten och planeringen av förlossningen. Att konstatera en sjukdom hos fostret redan före förlossningen kan hjälpa också vid planeringen av det nyfödda barnets vård. Om en allvarlig sjukdom eller ett allvarligt handikapp konstateras hos fostret eller en ökad risk för något sådant, har den gravida kvinnan möjlighet att besluta sig för att avbryta graviditeten.

Innan man bestämmer sig för att delta i fosterscreening, är det bra om familjen också funderar på eventuella följder. Resultaten av undersökningarna är lyckligtvis oftast normala. Resultaten kan också visa att fostret har en ökad risk för ett handikapp eller en sjukdom. Efter att undersökningsresultaten är färdiga återstår bara en kort tid för att överväga och ta beslut om fortsatta undersökningar, att fortsätta graviditeten eller att avbryta den.

Vad söker man vid screeningar och vad finner man med deras hjälp?

Rådgivningsbyråer till att undersökningen görs vid rätt tidpunkt.

■ Risken för avvikelser ökar med moderns ålder. En del kromosomavvikelser kan upptäckas redan vid undersökningar under graviditeten. Den vanligaste kromosomavvikelsen är Downs syndrom eller 21-trisomi. Vid screeningar kan man också finna ökad risk för andra kromosomavvikelser. Med ultraljudsundersökningar kan man konstatera olika anatomiska avvikelser hos fostret, även om kromosomerna skulle vara normala.

Allmän ultraljudsundersökning under tidig graviditet

■ Alla gravida erbjuds allmän ultraljudsundersökning under tidig graviditet. Den görs under graviditetsvecka 10–14. Det viktigaste syftet med den här undersökningen är att kontrollera att fostret lever, att fastställa hur länge graviditeten varat och att fastställa fostrens antal. Undersökningen är smärtfri och ofarlig för fostret. Syftet med den är inte att leta efter avvikelser hos fostret, men stora och svåra anatomiska avvikelser kan synas redan vid den här undersökningen. Om man misstänker avvikelser berättar man det för föräldrarna. Många anatomiska avvikelser kan emellertid ännu inte ses på det här stadiet av graviditeten.

Screening av avvikelser hos fostret

■ *I samband med den allmänna ultraljudsundersökningen kan man också genomföra screening av kromosomavvikelser genom att mäta eventuell nackupplarning. Berätta för läkaren eller skötaren innan undersökningen börjar, om ni önskar delta i screening av kromosomavvikelser*

KOMBINERAD SCREENING UNDER TIDIG GRAVIDITET

Den främsta metoden för screening av kromosomavvikelser är s.k. *kombinerad screening under tidig graviditet*: Under graviditetsvecka 9–11 tas ett blodprov av den gravida kvinnan. Den allmänna ultraljudsundersökningen görs graviditetsvecka 11–13, varvid fostrets nackupplarning mäts. Genom att kombinera resultaten från blodprovet och mätningen av nackupplarningen kan man identifiera de foster vilkas risk för kromosomavvikelser är förhöjd.

Information om resultatet från kromosomscreeningen ges av antingen den egna rådgivningsbyrån eller den enhet som ansvarar för screeningen i regionen.

Om den kombinerade screeningen visar tecken på förhöjd risk för kromosomavvikelse, erbjuds föräldrarna möjlighet till en kromosomundersökning av fostret genom ett prov antingen från moderkakan eller fostervattnet. Den här fortsatta undersökningen säkerställer om fostrets kromosomer är normala. Ungefär ett på hundra eller tvåhundra prov av fostervatten eller moderkaka leder till missfall.

Om den kombinerade screeningen inte lyckas, kan man i stället göra serumscreening under andra trimestern graviditetsvecka 15–16.

Att hamna i riskgruppen i screeningens första skede betyder ännu inte att fostret har en sjukdom eller en skada.

Screeningmetoder som baseras på blodprov från modern kan inte användas vid tvillinggraviditet eller andra flerbördsgraviditeter. I de här fallen kan man emellertid mäta fostrens nacksupplärning och bedöma risken för kromosomavvikelse på basis av resultatet.

Moderns ålder ökar risken för kromosomavvikelse. Gravida kvinnor som fyllt 40 år kan erbjudas möjlighet att få fostrets kromosomer undersökta genom fostervattenprov eller prov från moderkakan utan tidigare screeningundersökning.

ULTRALJUDSUNDERSÖKNING AV FOSTRETS ANATOMI

Alla gravida kvinnor erbjuds en ultraljudsundersökning av fostrets anatomi under graviditetsvecka 18–21. Vid den här undersökningen studeras fostrets organ systematiskt med ultraljud. Undersökningen är smärtfri och ofarlig för fostret.

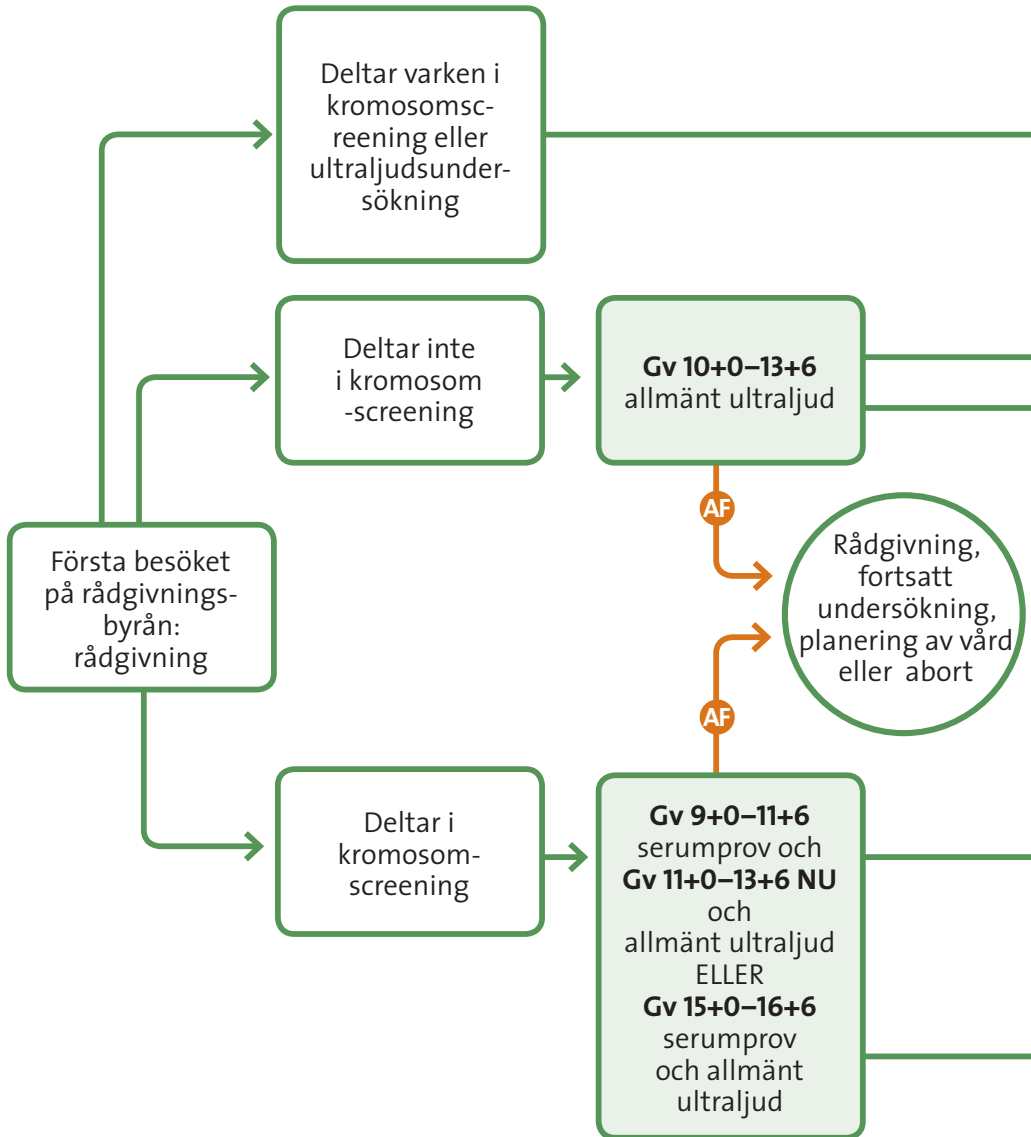
Vid ultraljudsundersökningen får den gravida kvinnan redan vid undersökningstillfället information om fynd. Ett avvikande fynd bekräftas alltid med en ny undersökning, som ofta görs på ett annat sjukhus. De fortsatta undersökningar som behövs planeras på det sätt som den konstaterade avvikelsen förutsätter.

ULTRALJUDSUNDERSÖKNING EFTER GRAVIDITETSVECKA 24+0

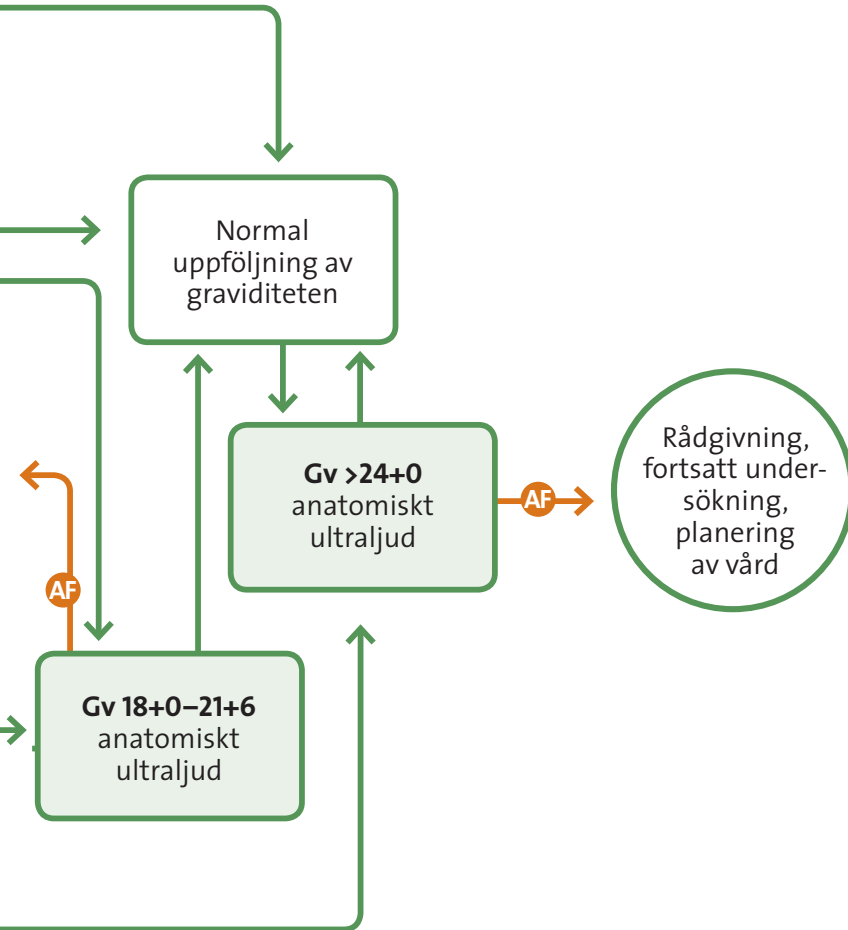
Efter graviditetsvecka 24+0 kan graviditeten inte längre avbrytas på grund av avvikelser hos fostret. Att konstatera anatomiska avvikelser kan emellertid hjälpa vid planeringen av barnets vård när det föds. Man kan delta i den här ultraljudsundersökningen i stället för i undersökningen graviditetsvecka 18–21.

De screeningprogram som erbjuds utförs enligt statsrådets förordningar om screening 1339/2006 och 280/2009.
Ytterligare upplysningar på webbadressen
www.stm.fi->svenska->Publikationer

Förenklat schema över fosterscreeningens



alternativ



AF = avvikande fynd; **NU** = nackupplärning;
Gv = graviditetsvecka. Graviditetens längd anges i
"veckor+dagar".



Innehållet har skrivits av docent Jaana Leipälä, professor Jaakko Ignatius, docent Ilona Autti-Rämö och professor Marjukka Mäkelä. © Författarna och THL • Layout: Harri Heikkilä • Omslagsbild: Marjukka Mäkelä • Yliopistopaino, Helsingfors 2009



INSTITUTET FÖR
HÄLSA OCH VÄLFÄRD



Finoha

KID008

ISBN 978-952-245-156-9 (TRYCKT)

ISBN 978-952-245-157-6 (PDF)

PUBLIKATIONSFÖRSÄLJNING

www.thl.fi/bokhandeln

TELEFON: 020 610 7190

FAX: 020 610 7450