

fostret namnat i riskgruppen.
Allt deltagande i fortsatta under-
sökningar är frivilligt.

Fortsatta undersökningar vid fosterscreening

UTREDNING VID MISSTANKE OM KROMOSOMAVVIKELSER
OCH ANATOMISKA AVVIKELSER HOS FOSTRET

Ultraljudsundersökningar

■ Vid den *allmänna ultraljudsundersökningen under tidig graviditet* under graviditetsvecka 10–13 kan det hända att man upptäcker anatomiska avvikelser hos fostret. Anatomiska avvikelser som syns på ett så tidigt stadium är ofta betydande. Betydelsen av många fynd (till exempel svullnad hos fostret) klarnar först vid fortsatta undersökningar, som oftast utförs på moderskapspolikliniken. Miss-tanken kan också visa sig vara obefogad och barnet föds friskt.

■ *Mätning av nackupplarning hos fostret*: Resultatet kombineras med information från ett blodprov som tas under graviditetsvecka 9–11 och ett risktal beräknas. Om nacksvullnaden är större än vanligt eller risktalet högt, erbjuds familjen en kromosomundersökning av fostret och ofta en ny ultraljudsundersökning. Om resultaten från både kromosomundersökningen och den senare utförda ultraljudsundersökningen av anatomin är normala, finner man oftast inget avvikande hos barnet efter födseln.

■ *Ultraljudundersökning av anatomiska avvikelser antingen under graviditetsvecka 18–21 eller efter graviditetsvecka 24+0*: Vid den här undersökningen kan de flesta betydande avvikelser hos fostret upptäckas. Många konstaterade avvikelser kan åtgärdas med operation efter förlossningen. Ibland observerar man avvikelser, vilkas svårighetsgrad och betydelse man inte kan bedöma på grundval av en undersökning. Då erbjuds föräldrarna en ny undersökning vid en enhet som ansvarar för undersökningar av foster, eller olika fortsatta undersökningar. Syftet med de här undersökningarna är att utreda typen av och orsaken till den anatomiska avvikelserna, bedöma den fortsatta graviditeten och göra en prognos för *barnet som ska födas*.

Vad betyder ett avvikande fynd?

■ Föräldrarna ges möjlighet att samtala om det avvikande fyndet och vad det betyder med en erfaren förlossningsläkare eller klinisk genetiker, vid behov också med andra specialistläkare, till exempel med en barnläkare eller barnkirurg. Även andra stödpersoner kan behövas.

Vid ultraljudsundersökningar kan anatomiska avvikelser av mycket varierande grad upptäckas, av vilka många kan åtgärdas till exempel genom operationer efter barnets födelse.

Familjen och i sista hand den gravida kvinnan bestämmer hur resultatet av undersökningarna påverkar fortsatt graviditet. En del beslutar att fortsätta graviditeten efter att ha tänkt igenom saken, en del väljer att avbryta graviditeten. Redan före beslutet att delta i fortsatta undersökningar är det bra om familjen samtalar om vad ett avvikande resultat innebär för dem.

Om en svårartad anatomisk avvikelse konstateras vid ultraljudsundersökning, är det möjligt att avbryta graviditeten på grund av den med tillstånd från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården fram till slutet av graviditetsvecka 23 (24+0) (5 a § i lagen 239/1970). Familjen och i sista hand den gravida kvinnan bestämmer om att fortsätta eller avbryta graviditeten.

Om man hos fostret upptäcker en anatomisk avvikelse under graviditetsvecka 24 eller senare, bereds föräldrarna möjlighet att samtala om fyndet och dess betydelse med en läkare, vid behov också med andra sakkunniga och stödpersoner. *Enligt Finlands lag kan graviditeten inte längre avbrytas på grund av sjukdom hos fostret.* Vid behov görs ytterligare undersökningar, vilka också de är frivilliga. Syftet med de fortsatta undersökningarna är att utreda typen av och orsaken till den anatomiska avvikelsen, bedöma graviditetens gång och prognosen för barnet som ska födas. Samtidigt kan man få information, som hjälper vid planeringen av förlossningen och vården av det nyfödda barnet.

Familjen har också rätt att ändra sig i vilket skede som helst under screening och fortsatta undersökningar.

Kromosomavvikelser

VAD INNEBÄR DET ATT HAMNA I RISKGRUPPEN?

Ungefär var femte av hundra gravida kvinnor får avvikande resultat vid kombinerad screening under tidig graviditet. Det innebär att sannolikheten för Downs syndrom hos fostret är större än 1:250. Att hamna i riskgruppen vid screeningen betyder alltså ännu inte, att fostret har kromosomavvikelse. Som fortsatt utredning erbjuds kromosomundersökning av fostret genom prov från moderkakan eller fostervattnet. *De fortsatta undersökningarna är helt frivilliga.* Ofta förekommer ingen kromosomavvikelse och barnet föds friskt.

FORTSATTÄ UNDERSÖKNINGAR

■ *Undersökning med moderkaksprov:* Vid undersökningen tar man en liten mängd celler från moderkakan för kromosomundersökning. I samband med ultraljudsundersökning tas provet under graviditetsvecka 11–13 med nål genom bukväggen, om moderkakens läge är sådant att det går att ta ett prov. Provtagningen känns ungefär som när ett blodprov tas. Efter åtgärden kan man röra sig normalt och gå till arbetet. Undersökningen och rådgivningen tar 1–3 timmar.

Undersökningen av moderkakan är förenad med risk för missfall: ungefär en på hundra eller tvåhundra graviditeter avbryts efter provtagning av moderkakan. Under tidig graviditet är missfall även annars ganska vanliga: av 100 tio veckors graviditeter leder 4–5 till missfall under de närmaste veckorna. På grund av att naturliga missfall är så vanliga kan orsaken till ett enstaka missfall förbli oklar.

Kromosomundersökningen är klar 1–4 veckor efter provtagningen. Tolkningen av provet från moderkakan kan ibland kräva fostervattenprov som en ytterligare undersökning.

■ *Fostervattenprov:* Fostrets kromosomer kan också studeras i fosterceller som lossnat och finns i fostervatten. Fostervattenundersökningen görs i allmänhet under graviditetsvecka 15–16. Fostervattenprovet tas med ett nålstick genom bukväggen i samband med ultraljudsundersökning. Provtagningen känns ungefär som när ett blodprov tas. Efter åtgärden kan man röra sig normalt och gå till arbetet. Undersökningen och rådgivningen tar 1–3 timmar. Ungefär en på hundra eller tvåhundra graviditeter avbryts efter provtagning av fostervatten. Även utan undersökning leder 1–2 graviditeter av 100 till missfall efter graviditetsvecka 15.

Resultatet av fostervattenprovet fås inom 2–4 veckor. Resultatet av kromosomundersökningen är mycket tillförlitligt och oklara fynd som kräver ytterligare undersökningar förekommer mycket sällan.

Före provtagningen ger en välinsatt barnmorska eller läkare noggrannare information om risker, provtagning och svar. Då kan ni också ställa ytterligare frågor.

VAD HÄNDER OM KROMOSOMAVVIKELSER

UPPTÄCKS HOS FOSTRET?

Vid undersökningen av moderkakan eller fostervattnet kan man finna Downs syndrom eller någon annan kromosomavvikelse. Då ordnas alltid ett möte med en klinisk genetiker, eller andra specialtläkare och stödpersoner. Vissa kromosomavvikelser orsakar inga symtom hos det väntade barnet.

Efter att undersökningsresultaten är färdiga finns det bara en kort tid för att överväga och ta beslut om att fortsätta graviditeten eller att avbryta den. En del av de gravida kvinnor beslutar att fortsätta graviditeten efter att ha tänkt igenom saken, en del åter att avbryta graviditeten. Beslutet kan påverkas vid sidan av kromosomavvikelse också av svåra missbildningar som konstaterats hos fostret. Den gravida kvinnan har också rätt att ändra sig i vilket skede som helst under screening och fortsatta undersökningar.

Om en svårartad kromosomavvikelse konstateras, är det i Finland möjligt att avbryta graviditeten på grund av den med tillstånd från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården till slutet av graviditetsvecka 23 (24+0).

VAD HÄNDER OM SVARET FRÅN KROMOSOM- UNDERSÖKNINGEN ÄR NORMALT?

Ett normalt svar från kromosomundersökningen innebär att antalet kromosomer är normalt. Små kromosomavvikelser kan emellertid inte alltid upptäckas genom undersökningen. Många sjukdomar och handikapp kan man inte konstatera genom fosterundersökningar. Kromosomerna kan alltså vara normala, även om barnet har någon sjukdom eller något handikapp. Ingen screeningmetod kan med säkerhet konstatera att fostret är helt friskt.

Den gravida kvinnan beslutar alltid själv om att fortsätta eller avbryta graviditeten i de fall, då svår utvecklingsstörning konstateras hos fostret.

Ytterligare information och stöd från andra i samma situation finns att få

■ Resultatet från kromosomundersökningen berättar inte hur svårt ett eventuellt handikapp hos barnet är. Det klarar först med tiden. Även om det inte finns någon botande behandling för många skador, finns det individuellt planerad rehabilitering som stöder utvecklingen och olika slags stödtjänster både för barn och vuxna och deras familjer. De familjer som fått ett sjukt eller handikappat barn klarar sig ofta bättre än de tror på förhand. Ett barn medför alltid både glädje och utmaningar i livet.

Ytterligare information och stöd kan man få redan under graviditeten från personal inom hälso- och socialvård samt från många handikapp- och föräldraorganisationer. Kunskap och öppen diskussion minskar oron och hjälper vid beslutsfattande. Även sjukhusets personal kan hjälpa familjen i början, bland annat genom att ge information om stödfamiljer. Familjerna får också hjälp genom organisationernas mångsidiga utbildnings-, publikations- och rekreationsverksamhet samt på habiliteringskurser.

Ytterligare information om handikapp, tjänster, stödformer och -familjer finns bl.a. på internetadresserna <http://www.verneri.net> (på finska) och <http://www.kvtl.fi/sivu/svenska> samt <http://www.kehitysvammaliitto.fi> (på finska). Stöd från andra i samma situation hittas på adressen <http://www.leijonaemot.org> (på finska).



Ordlista

MODERKAKSPROV	Prov från moderkakan, som tas genom bukväggen med ledning av ultraljud för att bl.a. undersöka fostrets kromosomer
KROMOSOM	Människan har normalt 46 kromosomer i varje cell dvs. 23 kromosompar (kromosomparen 1–22 och könskromosomerna X och Y)
FOSTERVATTENPROV	Prov av fostervattnet som tas genom bukväggen med ledning av ultraljud för att bl.a. undersöka fostrets kromosomer
SCREENING AV NACKUPPKLARNING	Mätning av fostrets nackuppkalning vid ultraljudsundersökning under graviditetsvecka 11–13
GRAVIDITETSVECKA	Tiden från den senaste menstruationens första dag till undersökningsögonblicket, anges som fulla veckor + dagar (t.ex. 12+3)
RISK TAL	En bedömning av risken att föda ett barn som har Downs syndrom räknad av ett datorprogram

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



INSTITUTET FÖR
HÄLSA OCH VÄLFÄRD



Finhoita

KID011

ISBN 978-952-245-162-0 (TRYCKT)

ISBN 978-952-245-163-7 (PDF)

PUBLIKATIONSFÖRSÄLJNING

www.thl.fi/bokhandeln

Telefon: 020 610 7190

Fax: 020 610 7450