

# Information om fosterdiagnostik, samtalsstöd för barnmorska i primärvården

Vid inskrivning i tidig graviditet tillfrågas alla, om de önskar, information om fosterdiagnostik. De som önskar information får muntlig och skriftlig information samt erbjudande om informationsfilmen på 1177 "Vad är Fosterdiagnostik".

Frivilligheten vad gäller undersökningarna ska betonas och läkartid ska erbjudas.

## Hälsosamtalet/inskrivningssamtal i tidig graviditet

- Vid hälsosamtalet ställer BM en öppen fråga: ex "Vad har du/ni för tankar och frågor kring fosterdiagnostik?" Beroende på parets svar går man vidare med frågan om de önskar information.

"Går det bra att jag berättar vad fosterdiagnostik innebär och vad som finns i Uppsala?"

["Vi har en kort informationsfilm om fosterdiagnostik som vi kan titta på tillsammans."](#)

**Informera kort och sakligt om de alternativ som Region Uppsala har att erbjuda.**

## Betona frivilligheten och erbjudandet

- Alla erbjuds **ultraljudsundersökning** för datering och anatomisk bedömning i andra trimestern samt KUB i första trimestern för de som önskar.
- Ultraljudsundersökning i andra trimestern (RUL), vanligen omkring v 19, rekommenderas då det finns ett medicinskt värde av att ta reda på antal foster, bedöma graviditetslängd samt se moderkakans läge. Det innebär också en fördel för övervakningen av resterande del av graviditeten och förlossning.
- Var tydlig med att informera om att KUB **inte** är en medicinsk rekommendation. KUB är ett erbjudande där kvinnan/paret själva måste ta ställning till om de önskar få denna undersökning som innebär en sannolikhetsbedömning för kromosomavvikelse för 13, 18 och 21. Trisomi innebär att det finns en extra kromosom. Trisomi 21 är det som kallas Downs syndrom.
- Tänk på att alla erbjudanden är frivilliga och att varje ultraljudsundersökning är en form av fosterdiagnostik.

## Information om KUB, kombinerat ultraljud och biokemi

- Bedömningen består av blodprov som tas omkring v 9–10 samt ett ultraljud i v 11+0 – 13+6, med mätning av en vätskespalt i fostrets nacke. Svaret på mätningen, tillsammans med analysen av de två graviditetsspecifika hormonerna, PAPP-A och fritt s-hCG vägs samman med kvinnans ålder och kroppsvikt till en sannolikhetssiffra för trisomi 13, 18 och 21.

Svaret på undersökningen ges samma dag som ultraljudet. Det ges med en siffra som visar på sannolikhet. Om sannolikheten är 1:200 eller högre, dvs hög sannolikhet kommer paret att informeras om möjlighet till vidare utredning. Detta kan innebära antingen prov för NIPT (Non Invasive Prenatal Test) eller om vätskespalten är stor så rekommenderas moderkaksprov (CVS). NIPT innebär ett blodprov från kvinnan. Provet ger information om fostret har en extra kromosom av kromosom 13, 18 eller 21. NIPT är mycket tillförlitligt om det visar normalt antal kromosomer. NIPT är inte ett diagnostiskt test. Om provet visar en extra kromosom 13, 18 eller 21, måste det bekräftas med moderkaksprov eller fostervattenprov (AMC).

## Följ upp att

- paret förstår att om sannolikheten är 1:201 kommer man inte att få möjlighet till vidare utredning.
- att paret är införstådda med att undersökningen kan innebära flera ställningstaganden

## Invasiv provtagning

- CVS/AMC är de invasiva metoder som erbjuds om det är något som avviker vid UL i andra trimestern eller vid en KUB undersökning. Det är också ett val för de som önskar att få ett direkt svar på frågan "kromosomavvikelse".
- Det kan också erbjudas till en kvinna/par som i tidigare graviditet haft ett barn med trisomi, eller gjort valet tidigare.
- Viktigt att paret får information om att ett invasivt prov ökar risken för missfall med 0,5%.

## Bekräfta hur paret tagit emot informationen och ev. frågor

- Följ upp hur paret ställer sig till olika svarsalternativ.
- Sammanfatta samtalet i journalen: Information om fosterdiagnostik given. **Dokumentera om paret har sett informationsfilmen om Fosterdiagnostik på 1177.**
- Dokumentera om paret Avstår KUB/önskar KUB.

## Länkar

Det finns flera patientföreningar du kan kontakta om du undrar något om de avvikelser som fosterdiagnostiken kan visa. Några exempel hittar du här:

- [Föreningen för utvecklingsstörda Barn, Ungdomar och Vuxna, FUB](#)
- [Svenska Downföreningen](#)
- [Svenska Turnerföreningen](#)
- [Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik, Snif](#)
- Den vanligaste trisomin är trisomi 21. Den kallas för Downs syndrom. Läs mer om Downs syndrom i [broschyren från Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik](#). Det finns andra mer ovanliga och allvarligare trisomier. Läs mer på Socialstyrelsens hemsida om [trisomi 13, Patau syndrom](#), och om [trisomi 18, Edwards syndrom](#).

Det kan också bli avvikelser i könskromosomerna. De avvikelserna kallas [Turners syndrom](#) och [Klinefelters syndrom](#).

## Dokumenthistorik

Granskare

Anna Lindqvist

Revisionsdatum

2020-06-03