



AKADEMISKA  
SJUKHUSET

# Fosterdiagnostik

Information



## Har du frågor, kontakta:

Kontakta oss via e-tjänster på [www.1177.se](http://www.1177.se)

Fostermedicinska mottagningen  
Telefontid måndag - fredag kl 13-14

018 - 611 57 43



Vänd sida för  
att läsa mer!

Datum: 2024-01-12  
ID: DocPlusSTYR196-1282

REGION UPPSALA

## Fosterdiagnostik

De allra flesta barn föds friska men hos cirka 2 procent av alla nyfödda barn finns någon form av medfödd avvikelse. Fosterdiagnostik innebär att man med olika undersökningar kan bedöma hur fostret utvecklas och om det har vissa sjukdomar eller missbildningar. Region Uppsala erbjuder alla blivande föräldrar information om fosterdiagnostik hos barnmorska eller hos läkare. Ultraljud som till exempel TUL, KUB och rutinultraljud är fosterdiagnostik. Alla undersökningar som erbjuds är frivilliga - alla har rätt att avstå.

Alla gravida erbjuds ett ultraljud i första trimestern och ett i andra trimestern. Första trimesterultraljudet kan om man vill kombineras med en sannolikhetsbedömning av kromosomavvikelser. Då gör man samma ultraljudsundersökning men man tar då också blodprover, det kallas ofta kombinerat ultraljud och biokemiskt prov (KUB). På din barnmorskemottagning får du information för att kunna ta ställning till vilka undersökningar som du vill göra.

Om det finns behov eller om undersökningar visar något avvikande kan man få erbjudande om ytterligare ultraljudsundersökningar eller provtagningar

### Första trimesterultraljud graviditetsvecka 11 - 13 (TUL)

Syftet med ultraljudsundersökningen i första trimestern är att bedöma hur långt graviditeten har gått, hur många foster det finns och att tidigt kunna se allvarliga fosteravvikelser. Bedömning av hur långt graviditeten har gått och beräkning av förväntat förlossningsdatum görs säkrare i dessa veckor jämfört med det senare ultraljudet. Vid IVF-graviditeter beräknas graviditetslängden utifrån insättning av embryo.

Ett tidigt ultraljud har fördelar vid graviditeter med fler än ett foster för att bedöma om det finns en gemensam moderkaka eller inte. Det har betydelse för hur man sen rekommenderar att man följer graviditeten. Ultraljudsundersökningen av fostret i första trimestern görs systematiskt utifrån en checklista och kan upptäcka vissa allvarliga fostermissbildningar men kan inte ersätta rutinultraljudet i graviditetsvecka 18–20.

Förutom den strukturerade ultraljudsundersökningen vid TUL kan man i samma graviditetsveckor också beräkna sannolikhet för vissa kromosomavvikelser. Man kombinerar då resultat av en ultraljudsmätning av fostrets nackuppkläring (NUPP) och blodprovstagning av den gravida. Utifrån detta kan man beräkna sannolikheten att fostret har en av de vanligaste kromosomavvikelserna som ökar i förekomst med kvinnans ålder, trisomi 13, 18 och 21 (Downs syndrom).

Nackuppkläringen är en vätskespalt under huden som finns hos alla foster i tidig graviditet men som sen försvinner. Blodprovet som tas på den gravida kvinnan analyseras för två olika ämnen; beta-hCG och PAPP-A som båda finns normalt hos gravida kvinnor. Förändringar i nivåerna av dessa ämnen är kopplade till sannolikheten för att fostret har en kromosomavvikelse. Blodprovet tas tidigast efter 9 hela graviditetsveckor och inte senare än 13 fulla graviditetsveckor. Efter blodprovstagning och ultraljudsundersökning räknas en sannolikhetssiffra fram. Om sannolikheten är 1 av 200 eller mer (ex 1/150, 1/20) erbjuds man att om man vill göra vidare utredning för att avgöra om det finns en kromosomavvikelse eller inte. Om man väljer KUB för sannolikhetsberäkning och får besked om en låg sannolikhet, erbjuds inte sådan utredning.

Om man innan första trimesterultraljudet genomgått NIPT med ett normalt resultat finns ingen anledning att göra sannolikhetsberäkning för kromosomavvikelse eftersom NIPT ger ett säkrare svar. Det finns fortfarande ett värde av att göra TUL.

Också vid TUL utan riskbedömning kan man ibland upptäcka tecken som kan innebära förhöjd sannolikhet för kromosomavvikelse. I sådana fall kommer man att erbjudas information om möjlighet till ytterligare utredning.

## **Ultraljudsundersökning i graviditetsvecka 18 - 20**

Undersökningen utförs runt graviditetsvecka 18–20 i syfte att fastställa graviditetslängd, antal foster, undersöka moderkakens läge samt upptäcka fostermisbildningar eller tecken på kromosomavvikelse. Vid graviditetsvecka 18–20 är fostret större och mer utvecklat och vissa avvikelser som inte kunde ses tidigare, kan ses nu. För vidare information, se separat informationsbroschyr om rutinultraljud eller Kvinnosjukvårdens hemsida.

## **NIPT**

NIPT (Non Invasive Prenatal Test) analyserar foster-DNA i mammans blod och kan visa om fostret har ökad sannolikhet för kromosomavvikelse; trisomi 13 (Patau's syndrom), trisomi 18 (Edwards syndrom) och trisomi 21 (Downs syndrom). Vid NIPT tar vårdpersonalen ett blodprov i armen på dig som är gravid. Testet ger ingen ökad risk för missfall. NIPT är mycket säkert om det visar att fostret inte har en avvikelse. Det behöver kompletteras med fostervatten- eller moderkaksprov om det visar på en avvikelse då risken för falskt positivt svar ibland är relativt stor. I Uppsala län erbjuds endast NIPT om KUB undersökningen visar att sannolikheten för kromosomavvikelse är mer än 1/200. Provet ger inte alltid ett svar och kan då behöva kompletteras med ett moderkaks- eller fostervattenprov. NIPT används inte för andra typer av kromosomavvikelse då tillförlitligheten för dessa inte är tillräckligt hög.

## **Moderkaksprov**

Moderkaksprov kan tas efter 11 hela graviditetsveckor. En tunn nål förs under ledning av ultraljud via bukväggen till livmodern och moderkakan. En liten mängd moderkaksvävnad suges ut. Ingen bedövning behövs och provet tar mindre än en minut. Analysen sker på samma sätt som för fostervattenprov. Provtagningen ökar risken för missfall med cirka 0,1–0,5 %. Rekommendationerna efter provtagning är desamma som efter fostervattenprov.

## **Fostervattenprov**

Fostervattenprov utförs efter 15 hela graviditetsveckor. En tunn nål förs under ledning av ultraljud in via bukväggen till livmodern och fostersäcken. En liten mängd fostervatten suges ut. Provet tar mindre än en minut och ingen bedövning behövs. Efter provtagningen bör kvinnan ta det lugnt resten av dagen. Provet medför ibland en övergående mensliknande värk som kan lindras med värktabletter (paracetamol). Mindre blödning eller läckage av fostervatten kan inträffa men upphör vanligen av sig självt. Provtagningen ökar risken för missfall med cirka 0,1–0,5 %. De celler som finns i fostervattnet undersöks och avvikelser för kromosom 13, 18 och 21 (Downs syndrom) kan fastställas.

## Praktisk information

- Vid sen ankomst eller om du har barn med dig, kan tiden komma att ombokas.
- Om undersökaren ser kön har man som patient rätt att få veta könet. Besked ges i sådana fall direkt till patienten, aldrig på lappar eller via anhöriga. Önskemål om att få veta kön ingår aldrig i ultraljudet i första trimestern.
- Fotografering och filmning vid undersökning är ej tillåtet.
- Ibland behövs fortsatt undersökning hos en läkare och det erbjuds då inom någon dag.
- Faktura skickas hem för KUB, fostervattenprov och moderkaksprov.



### 1177

Du hittar information och tjänster för din hälsa och vård på webbplatsen [1177.se](http://1177.se). För sjukvårdsrådgivning ring 1177, öppet dygnet runt.



### Kontakt Akademiska

Akademiska sjukhuset nås via:  
[patientkontakt@akademiska.se](mailto:patientkontakt@akademiska.se)  
Patientkontakt 018-611 30 33,  
Växel: 018-611 00 00  
[www.akademiska.se](http://www.akademiska.se)