

**Hög sannolikhet för trisomi 13/18 eller trisomi 21
vid KUB-undersökning-
Vad händer nu?**



Att genomgå fosterdiagnostik och att få ett resultat från en undersökning som är avvikande eller ger en ökad sannolikhet för avvikelser, kan göra att du känner dig orolig och fundersam över vad resultatet kan innebära.

Du kan ha många tankar, känslor, frågor och funderingar. Vad ska hända nu?

Det är viktigt att du får balanserad och korrekt information samt möjlighet att prata igenom dina tankar med någon som kan förklara och stötta dig igenom processen.

Denna informationsbroschyr är tänkt som ett underlag för dig i samband med samtalet med din vårdgivare.

Referenser till de olika informationsfilmerna och broschyrerna som hänvisas till för mer information ligger längst bak i foldern.

All fosterdiagnostik är frivillig

Det är viktigt att du gör val som passar dig och som stämmer överens med dina behov och värderingar. Kort information i nedanstående punkter om några av tillstånden som de vanligaste undersökningarna kan upptäcka (Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik, Snif).

- *Snif's film "Fosterdiagnostik- Hur gör du ditt val?"*
- *Snif broschyr om de vanligast förekommande tillstånden som man kan upptäcka*
- *Snif's film "Vad kan de vanligast förekommande testerna under graviditeten visa"*

Trisomi 21, T21, Downs syndrom

Den vanligaste kromosomavvikelsen. Förekommer i 1:700 graviditeter – sannolikheten stiger med åldern. Det finns en ökad risk för missfall och fosterdöd vid en graviditet där fostret har T21. Individer med Downs syndrom har en varierad symptomtabild. Många lever ett bra liv med delaktighet och sysselsättning. Med en livslängd som ökar, ökar även behovet av god medicinsk vård under vuxenlivet. Det finns ett vårdprogram för barn med Downs syndrom (0–18 år).
Kliniska följder: Mild till svår intellektuell funktionsnedsättning, karakteristiska ansiktsdrag och ökad risk för medicinska följdtilstånd, som oftast kan behandlas, till exempel; medfött hjärtfel, förträngningar i magtarmkanalen eller hörselnedsättning.

- *Svenska downföreningen*
- *Snif's broschyr om Downs syndrom*

Trisomi 13, T13, Pataus syndrom och trisomi 18, T18, Edwards syndrom

Ovanliga kromosomavvikelser. Mindre än 10 fall per 10 000 graviditeter. Ökad risk för missfall eller fosterdöd i graviditet där fostret har T18/T13. Kliniska följder: Svår intellektuell och fysisk funktionsnedsättning. Överlevnad efter 1 års ålder är ovanligt.

För ytterligare information från socialstyrelsen.se

- *Trisomi 13, Pataus syndrom*
- *Trisomi 18, Edwards syndrom*

Könskromosomavvikelser

Vissa personer har för många eller för få könskromosomer X eller Y, t. ex flickor med Turners syndrom eller pojkar med Klinefelters syndrom.

Dessa könskromosomavvikelser kan ge väldigt varierad symptomtabild, där många kan gå genom livet utan att ha symptom medan andra individer har vissa problem.

Dessa tillstånd ingår inte i sannolikhetsbedömningen från KUB, men tillstånden kan upptäckas med de fortsatta undersökningarna som erbjuds vid hög KUB-sannolikhet.

- *Snifs broschyr om Turners syndrom*
- *Snifs broschyr om Klinefelters syndrom*

Till dig som utfört KUB-test och fått en ökad sannolikhet för trisomi 13, 18 eller 21

Om du fått en sannolikhet över 1:200 (1:2 - 1:200)

KUB-testet ger dig en individuell sannolikhetsbedömning för att ditt foster har kromosomavvikelser såsom trisomi 13, 18 eller 21, vilket innebär en extra kromosom 13, 18 eller 21. Du och din partner kan välja ett av tre olika alternativ om din sannolikhet är över 1:200 för någon av trisomierna. Fortsatt utredning är helt frivillig.

- Ni väljer att inte gå vidare med ytterligare undersökningar. Att göra ytterligare tester för att få en diagnos är helt frivilligt och ni kan välja att inte göra några vidare undersökningar, utan istället förhålla er till den sannolikhetsbedömning ni har fått.
- Ni kan genomgå NIPT. Provet innebär ett blodprov från den gravida för att analysera kromosom 13, 18 och 21 samt även könskromosomerna X och Y.
- Ni kan genomgå ett moderkaksprov/fostervattenprov för att få det säkraste svaret om fostret har trisomi 13, 18 eller 21 samt för att bedöma könskromosomerna. Om sannolikheten från KUB-undersökningen är större än 1:50 (1:2-1:50) kan även andra typer av kromosomförändringar bli aktuella att undersökas (se nedan).

NIPT

- NIPT utförs genom att ta ett blodprov från den gravida, oftast i armen. DNA från fostret finns i moderns blod och analys utförs för att fastställa antalet av kromosom 13, 18 och 21 samt X och Y. Provet innebär ingen risk för missfall.
- Vid NIPT finns en liten risk (upp till 1%) att **provet inte ger ett svar**. Vid dessa tillfällen bedöms om provet skall tas om eller om man istället skall gå vidare med ett moderkaksprov/fostervattenprov.
- **NIPT** är ett screeningtest och inte ett diagnostiskt test. Om NIPT resultatet visar trisomi 13, 18 eller 21 rekommenderas att svaret **bekräftas med ett moderkaksprov/fostervattensprov**, vilket anses vara diagnostiskt, närmast 100% säkert.
- Blodprov för NIPT kan utföras måndag till fredag genom remiss från din ultraljudsbarnmorska eller i samband med besök vid Centrum för fostermedicin på Karolinska universitetssjukhuset.
 - *Snif's film NIPT-Cellfritt DNA*

Moderkaksprov/fostervattenprov

- Vid ett moderkaks- eller fostervattenprov går man in med en tunn nål via bukväggen och tar ut en liten mängd fostervatten eller moderkaksvävnad.
- Moderkaksprov/fostervattenprov medför en liten risk (mindre än 0,5 %) för missfall.
- Moderkaks-/fostervattensprov utförs vid Centrum för fostermedicin på Karolinska universitetssjukhuset.

Om du har fått en sannolikhet över 1:50 (1:2-1:50)

Vid en sannolikhet över 1:50 finns också alternativet att genomgå fostervattensprov eller moderkaksprov (se nedan) med en utökad genetisk analys, sk. mikroarray.

Mikroarray kan ses som en utökad kromosomanalys och som utöver trisomierna kan påvisa mindre genetiska avvikelser, men som ändå kan ha stor betydelse för barnets hälsa.

Att du kan erbjudas denna analys vid en sannolikhet över 1:50 beror på att man har sett att dessa mindre kromosomavvikelser, är lite vanligare i gruppen med högre sannolikhet, även om de är väldigt ovanliga även i denna grupp (färre än 2 av 100 graviditeter i denna grupp med högre sannolikhet har en sådan kromosomavvikelse).

Det är förstås helt frivilligt om du vill genomgå denna utredning. För vidare information om de olika undersökningar och genetiska analyser som kan göras vid fosterdiagnostik se:

- *Snif's broschyr "Genetiska analyser vid fosterdiagnostik"*
- *Filmen om fosterdiagnostik (region Uppsala)*

Svar på prover

NIPT:

Svar kommer inom 8–10 dagar. I svaret anges om hög eller låg sannolikhet föreligger. Vid låg sannolikhet (normalsvar) meddelas svaret på *Patientportalen* som nås via www.karolinska.se/foster. Du använder ditt BankID för att legitimera dig.

Vid hög sannolikhet eller uteblivet svar ges besked per telefon för ev. bokning av tid hos doktor eller genetisk vägledare, för diskussion om fortsatt provtagning.

Moderkaksprov/fostervattenprov:

Svar för de vanligaste kromosomförändringarna, trisomi 13, 18, 21 samt X och Y, kommer inom 3–4 dagar. Vid normalsvar meddelas svaret på *Patientportalen* som nås via www.karolinska.se/foster. Du använder ditt BankID för att legitimera dig.

Vid uteblivet eller avvikande resultat tar vi telefonkontakt med dig samma dag som beskedet kommer från laboratoriet.

Genetisk vägledning

Om du har frågor, funderingar eller tankar kring dina resultat eller vill ha stöd i din beslutsprocess så kan din vårdgivare på din barnmorskemottagning skicka en remiss för genetisk vägledning till Centrum för fostermedicin, Karolinska universitetssjukhuset, Solna.

Referenser

Fosterdiagnostik- Hur gör du ditt val?

<https://www.youtube.com/watch?v=iMSY7EEcDSw&feature=youtu.be>



Snif broschyr om de vanligast förekommande tillstånden som man kan upptäcka

<https://uploads.staticjw.com/nn/nkcf/vad-man-kan-upptacka-kortfattad-info-2019.pdf>



Snif's film "Vad kan de vanligast förekommande testerna under graviditeten visa"

<https://www.youtube.com/watch?v=RZyzKHgGdio&feature=youtu.be>



Svenska downföreningen

<https://www.svenskdownforeningen.se/>



Snif's broschyr om Downs syndrom

<https://uploads.staticjw.com/nn/nkcf/om-downs-syndrom-rev-2018-07-05.pdf>



Trisomi 13, Pataus syndrom

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/trisomi-13-syndromet/>



Trisomi 18, Edwards syndrom

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/trisomi-18-syndromet/>



Snifs broschyr om Turners syndrom

<https://uploads.staticjw.com/nn/nkcf/om-turners-syndrom-2019.pdf>



Snifs broschyr om Klinefelters syndrom

<https://uploads.staticjw.com/nn/nkcf/om-klinefelters-syndrom-2019.pdf>



Snif's film NIPT-Cellfritt DNA

<https://www.youtube.com/watch?v=4pwkdNLCqsg&feature=youtu.be>



Snif's broschyr "Genetiska analyser vid fosterdiagnostik"

<https://uploads.staticjw.com/nn/nkcf/genetiska-analyser-vid-fosterdiagnostik.pdf>



Filmen om fosterdiagnostik (region Uppsala)

https://www.youtube.com/watch?v=_JqKLEjNLbQ&feature=youtu.be

