

# Informasjon til gravide om fosterdiagnostikk

Ved fosterdiagnostikk undersøker man om fosteret har sykdom eller utviklingsavvik. Man kan også beregne risikoen for dette. De aller fleste barn blir født friske. Av alle barn som blir født i Norge har omtrent 1 % alvorlige utviklingsavvik eller sykdom.

**Hvis du er gravid og vurderer å få utført fosterdiagnostikk, bør du oppsøke jordmor eller lege så tidlig som mulig for videre henvisning. Ta kontakt helst innen 8 uker etter første dag i siste menstruasjon.**

## HVEM FÅR TILBUD OM FOSTERDIAGNOSTIKK?

- Gravide som vil være 38 år eller eldre ved termin.
- Gravide, i de tilfeller der kvinnen selv eller hennes partner
  - tidligere har fått et barn eller foster med alvorlig sykdom eller utviklingsavvik. Et eksempel er kromosomfeil.
  - har økt risiko for alvorlig sykdom hos fosteret, dersom tilstanden kan påvises. Eksempler er en del arvelige sykdommer.
  - bruker medisiner som kan skade fosteret, for eksempel ved epilepsi hos mor.
- Gravide som har fått påvist tegn til utviklingsavvik hos fosteret ved en ultralydundersøkelse.
- I spesielle tilfeller, gravide som er i en vanskelig livssituasjon og mener at de ikke vil klare den ekstra belastning et sykt eller funksjonshemmet barn kan medføre.

Den gravide står fritt til å velge om hun vil benytte seg av et tilbud om fosterdiagnostikk. Det er også den gravide selv som må avgjøre hva hun vil gjøre hvis undersøkelsene viser at fosteret har utviklingsavvik. Derfor er det viktig å tenke igjennom hva man ønsker å vite om fosteret. Hva vil du gjøre hvis fosteret har utviklingsavvik? Normale svar fra undersøkelsene vil kunne gi større trygghet. Men tiden mens man venter

på svar fra noen av undersøkelsene kan oppleves som en belastning. Når utviklingsavvik blir påvist hos fosteret, vil man i enkelte tilfeller få muligheten til å behandle i tide. Barnet kan da få en bedre prognose. De fleste utviklingsavvik og kromosomfeil gir likevel alvorlig sykdom med begrensede behandlingsmuligheter.

## INFORMASJON OG GENETISK VEILEDNING

Jordmor eller lege henviser gravide som får tilbud om fosterdiagnostikk til en avdeling for medisinsk genetikk ved et sykehus. Her tilbys en uforpliktende veiledningssamtale. Det anbefales å ta med partner. Veiledningssamtalen omfatter verdinøytral informasjon om hvilke undersøkelser man kan foreta, og om risikoen forbundet med dem. Man orienterer om hvordan prøvene utføres, hvilke svar de kan gi og hvor stor sannsynligheten er for å gjøre funn. Familiehistorien blir tatt med i vurderingen. Ved arvelig, alvorlig sykdom i familien er det en stor fordel hvis en genetisk utredning er gjennomført før svangerskapet. Det er ofte en fordel å ha skrevet ned spørsmålene man har på forhånd. Etter samtalen henvises den gravide til eventuelle videre undersøkelser i tråd med hennes ønsker.

Retten til informasjon og genetisk veiledning før eventuell fosterdiagnostikk er lovfestet. Reiseutgifter dekkes etter folketrygdens regler.

## FOSTERDIAGNOSTIKK

Fosterdiagnostiske undersøkelser kan gi to typer informasjon: diagnostikk og risikovurdering.

**Diagnostikk:** Med prøver fra morkaken eller fostervannet kan man påvise noen av de vanligste, alvorlige, medfødte sykdommene. Dette gjelder først og fremst kromosomfeil. Prøvene medfører en abortrisiko på omtrent 0,5 %. En del gravide ønsker derfor å ta slike prøver bare hvis en risikovurdering viser høy risiko for at fosteret er sykt. Andre gravide ønsker uansett å ta en prøve fra morkaken eller fostervannet. Risikovurdering er da unødvendig.

**Risikovurdering:** Risikoen for de vanligste kromosomfeilene kan beregnes ut fra en spesiell ultralydundersøkelse i svangerskapsuke 11–14, kombinert med en blodprøve av den gravide i svangerskapsuke 8–14 (dobbeltest). Den gravides alder tas med i vurderingen.

Med økende alder har den gravide økt risiko for at fosteret har kromosomfeil. Har den gravide ikke fått utført disse tidlige undersøkelsene, kan man i stedet ta en blodprøve i svangerskapsuke 15–17 (trippeltest). Trippeltesten gir ikke like god informasjon om risikoen som kombinasjonen av de tidlige undersøkelsene. Risikovurdering er ufarlig for fosteret, men gir ikke et like sikkert svar som en prøve fra morkaken eller fostervannet.

**Ingen garanti:** Hos de fleste viser disse undersøkelsene at risikoen er lav og de får et friskt barn. Der fosteret har en av de vanligste kromosomfeilene, vil en kombinasjon av ultralydundersøkelse og dobbeltest vise forhøyet risiko i 90 % av tilfellene. Det vil si at man ikke vil oppdage 10 % av fostrene med kromosomfeil. Med andre ord er lav risiko ingen garanti for at barnet er friskt. Høy risiko betyr ikke at barnet er sykt.

Ut fra risikotallet bestemmer den gravide om hun ønsker videre diagnostisk utredning, det vil si morkakeprøve eller fostervannsprøve. Hun vil da bli fulgt opp med veiledning ved sykehuset.

## UNDERSØKELSENE

I en **blodprøve av den gravide** kan man måle mengden av bestemte hormoner. Konsentrasjonen av hormonene brukes til å beregne sannsynligheten for at fosteret har en av de vanligste kromosomfeilene. I den tidlige blodprøven i svangerskapsuke 8–14 måles mengden av to hormoner, og prøven kalles derfor dobbeltest. I blodprøven som tas i svangerskapsuke 15–17 måles mengden av tre hormoner, og denne prøven kalles derfor trippeltest.

Ved **ultralydundersøkelser** bruker man lydølger til å fremstille bilder av fosteret i den gravides livmor. Man kan undersøke fosterets kropp og organer for å avdekke tegn på utviklingsavvik. Man kan også beregne fosterets alder og dermed fastsette fødselstermin. Det er ikke påvist skader hos barn som har vært undersøkt med ultralyd som foster.

Ultralydundersøkelser kan brukes både til risikovurdering og diagnostikk. Hvis man ser et utviklingsavvik på ultralydbilder, er dette diagnostikk. Man kan også se etter såkalte markører. Markører er trekk hos fosteret som viser at det er økt risiko for at fosteret er sykt, men som ikke er utviklingsavvik i seg selv.

**En tidlig, spesiell ultralydundersøkelse** i svangerskapsuke 11–14 er mest egnet til å påvise markører. Så tidlig i svangerskapet kan man oppdage relativt få utviklingsavvik ved å se dem på ultralydbilder, fordi fosteret har liten størrelse. En markør for de vanligste kromosomfeilene, spesielt Downs syndrom, er en økt væskeansamling i nakken og eventuelt et lite neseben. Risikoen øker med størrelsen på væskeansamlingen, og med den gravides alder. Økt væskeansamling i nakken kan også være tegn på hjertefeil eller andre medfødte sykdommer.

**Senere ultralydundersøkelser**, for eksempel ved uke 18 i svangerskapet, egn seg til å påvise en rekke utviklingsavvik fordi fosteret er blitt større. Imidlertid vil flere kromosomfeil og stoffskiftesykdommer som regel ikke kunne oppdages.

## Prøver fra morkaken eller fostervannet

**Kromosomundersøkelser:** Både morkaken og fostervannet inneholder celler med samme arvemateriale som fosteret. Arvematerialet kan ses som kromosomer i mikroskopet. Man kan undersøke om kromosomene har normalt antall og utseende. Hvis det foreligger endringer, er dette kromosomfeil. Med økende alder har gravide økt risiko for at fosteret har ett kromosom for mye, som ved Downs syndrom. Med få unntak oppdages kromosomfeil lett ved kromosomundersøkelsen.

**Spesialundersøkelser:** Ved arvelige sykdommer har kromosomene oftest feil som er for små til at de kan ses i mikroskopet. Mange slike sykdommer kan oppdages ved spesialundersøkelser. Sykdommene er svært sjeldne og undersøkelsene ressurskrevende. Slike undersøkelser gjøres derfor bare når familiehistorien tilsier det.

**Prøvetaking:** Prøver fra morkaken tas som regel ved 11 fullgåtte svangerskapsuker. Prøver fra fostervannet tas noe senere, ved 15 fullgåtte svangerskapsuker. Prøvene tas vanligvis ved at legen stikker en tynn nål gjennom den gravides mage og inn i livmoren. Gjennom nålen suges fostervann eller en liten vevsbit fra morkaken. Morkakeprøven kan også tas gjennom skjeden. Legen bruker ultralyd under hele prøvetakingen for å se hvor nålen befinner seg.

**Etter prøvetakingen** skal den gravide ikke utføre fysisk arbeid i ett døgn tid. Hun kan vanligvis gå på jobb dagen etter, men bør ta det med ro i en ukes tid. Hvis alt er normalt, får den gravide et skriftlig svar på undersøkelsene etter 2–4 uker.

**Risiko:** Omtrent 0,5 % av de gravide som tar prøve av morkake eller fostervann aborterer på grunn av prøvetakingen. Andre kan få sammentrekninger, lettere smerter og en mindre lekkasje av fostervann fra skjeden etter at prøven er tatt. De sistnevnte symptomene går oftest over av seg selv og svangerskapet fortsetter som normalt.

### FOSTERDIAGNOSTIKK GIR IKKE SVAR PÅ ALT

Normale funn ved fosterdiagnostikk gir ingen garanti for å få et friskt barn da ikke alle tilstander kan oppdages med undersøkelsesmetodene. Der man påviser utviklingsavvik ved fosterdiagnostikk, kan man ikke alltid forutse hvor alvorlige følger disse vil få for barnet senere i livet.

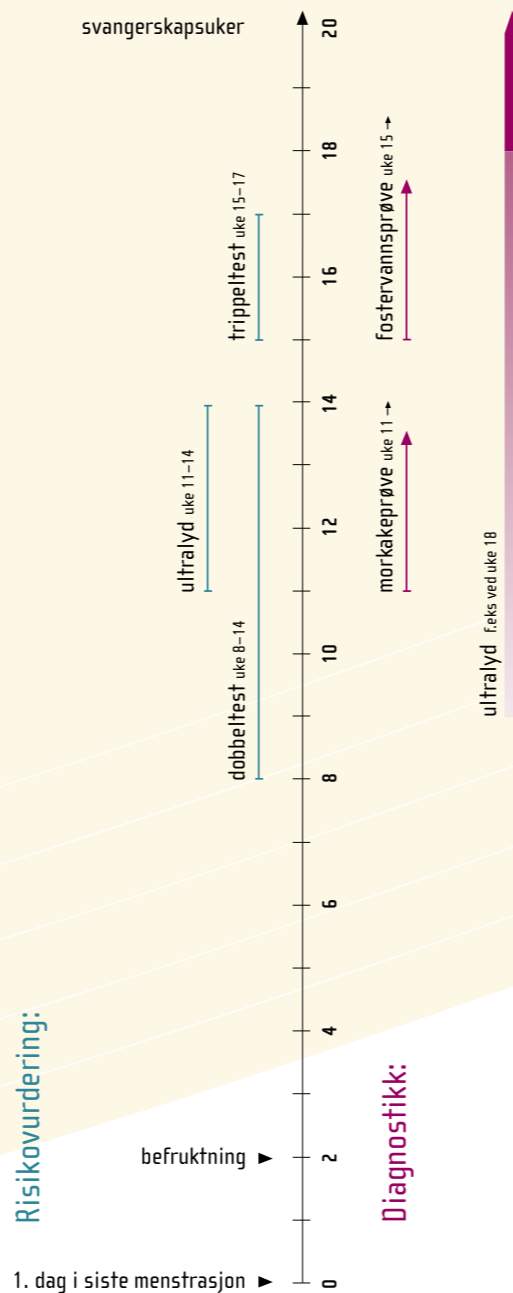
### DERSOM NOE ER GALT ...

Hvis undersøkelsene avdekker sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret, vil du bli informert omgående. Ekspertene på fosterdiagnostikk og medisinsk genetik vil informere, veilede og hjelpe deg. Informasjon om sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret vil ofte føre til en rekke spørsmål om hvilke følger dette kan få for barnet og familien.

Du vil kunne få grundig informasjon om den sykdommen eller funksjonshemningen som barnet vil få, og om eventuelle behandlingsmuligheter. Dette omfatter også gjeldende rettigheter og støttetiltak som finnes for berørte barn og familier.

En del gravide ønsker å avbryte svangerskapet. Det er fri abort frem til svangerskapsuke 12. Deretter kan svangerskapsavbrudd innvilges etter søknad, avhengig av alvorlighetsgraden på sykdommen. Ingen er pålagt å avbryte et svangerskap uansett hva undersøkelsene måtte vise. Ut fra din situasjon og informasjonen du har fått, velger du selv hva som er riktig for deg.

### NÅR FORETAS UNDERSØKELSENE?




### ANDRE INFORMASJONSBROSJYRER UTGITT AV SOSIAL- OG HELSEDIREKTORATET

**Utgivelser av Sosial- og helsedirektoratet, se [www.shdir.no](http://www.shdir.no)**  
Er du gravid? Om svangerskapsomsorgen (IS-1243).  
Informasjon om ultralyd i svangerskapet. Ultralydtilbudet til alle gravide (IS-1228 B).  
Dine rettigheter i spesialisthelsetjenesten (IS-1182).

**Utgivelser av Helse- og omsorgsdepartementet, se [www.shdir.no](http://www.shdir.no):**  
Info til deg som vurderer abort (I-0936 B/ IS-1258).  
Rutiner ved svangerskapsavbrudd (I-0937 B/ IS-1246).  
Info om abortloven (I-0935/ IS-1257).  
Bioteknologiloven. Nettside: <http://odin.dep.no>

**For mer informasjon, se også Bioteknologinemndas nettsider [www.bion.no](http://www.bion.no)**

#### Utgitt av

 Sosial- og helsedirektoratet

Flere eksemplarer kan bestilles fra:  
Sosial- og helsedirektoratet – Trykksak  
pb. 7000 St.Olavs plass, 0130 Oslo.  
Tlf: 24 16 33 68; Faks: 24 16 33 69.  
e-post: [trykksak@shdir.no](mailto:trykksak@shdir.no).

Publikasjonsnummer: IS-1313  
Denne brosjyren erstatter I-0998 B  
Opplag: 50 000  
Design: Tank Design AS  
Produksjon: Zoom Grafisk AS  
Foto: SCANPIX

## Informasjon til gravide om fosterdiagnostikk