

Metoder för Fosterdiagnostik

Innehåll

• Inledning	Sidan 3
• Ultraljudsundersökning	4
• Fostervatten- och moderkaksprov	5
• Kromosombestämmning	5
• Exempel på kromosomavvikelser	5
• Biokemiska undersökningar	6
• DNA-undersökningar	6
• Skäl för provtagning	6
• Hur går provtagningen till?	7
• Vilka är riskerna?	7
• Vad gör man med provet?	8
• Hur lång tid tar det innan man får svar?	8
• Vad händer om fostret är skadat?	8
• För den som vill läsa mer	9
• Någon att tala med	9

Denna skrift har sammanställts av representanter för kvinnoklinikerna och mödrahälsovården i Västra Götaland och norra Halland samt avdelningen för klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Östra i Göteborg.

Inledning

Till mödrahälsovårdens uppgifter hör att med olika metoder bedöma fostrets tillstånd.

Fostrets tillväxt och kroppsutveckling kan följas med ultraljud.

I prov från moderkakan eller fostervattnet kan det väntade barnets kromosomer undersökas.

De flesta barn föds helt friska och endast 2-3% av barnen har någon missbildning eller utvecklingsstörning. Av dessa har cirka 1/3 en kromosomförändring eller missbildning, som kan upptäckas med ultraljud eller genom fosterdiagnostiska prover.

Alla fosterundersökningar kan medföra fynd, som kan innebära svåra ställningstaganden för föräldrarna. Varje undersökning som erbjuds är frivillig.

Ultraljudsundersökning

Med ultraljudsteknik kan man avbilda fostret inne i livmodern. På en TV-skärm ser man rörliga bilder av fostret men också fostrets inre organ som exempelvis: hjärna, hjärta, magsäck, njurar och urinblåsa.

I enstaka fall kan missbildning, som vattenskalle, ryggmärgsbråck, navelbråck, njurcystor eller kombinationer av flera olika missbildningar upptäckas vid ultraljudsundersökningen. En sådan upptäckt blir alltid en chock för föräldrarna. Det är viktigt att föräldrarna så snart som möjligt kan få förklaringar och besked om missbildningen. Ofta måste undersökningen upprepas av särskilt erfarna läkare innan diagnosen blir helt klar. Det kan vara bra om man redan under graviditeten får träffa den barnläkare, som kommer att sköta eller operera barnet efter förlossningen. Förlossningen kan då planeras på bästa tänkbara sätt för barnet och föräldrarna.

Normalt erbjuds alla blivande mödrar en ultraljudsundersökning i början av graviditeten. Graviditetslängden och förväntad förlossningsdag kan då bestämmas och man kan också upptäcka om mamman väntar tvillingar. Någon ytterligare undersökning av fostren med ultraljud sker normalt inte. Blivande mödrar, som redan har barn med någon typ av missbildning med risk för upprepning, erbjuds dock extra ultraljudsundersökning. Vid denna studeras särskilt de kroppsdelar eller organ, som kan drabbas av missbildning exempelvis hjärna, hjärta eller urinvägar.

Det finns inga möjligheter att lämna några garantier för att barnet skall vara friskt, trots att bilden av fostret på bildskärmen är tydlig och detaljrik. Fostret kan vid undersökningen exempelvis ligga på ett sätt så att man inte ser ett ryggmärgsbråck eller navelbråck. Vissa missbildningar kan endast upptäckas under den senare delen av graviditeten.

Är det farligt med ultraljud?

Sedan 1964 har ultraljudsundersökningar utförts i Sverige på gravida och man har fortlöpande kontrollerat effekten av denna undersökningsmetod.

Vid en vanlig undersökning utsätts inte fostret för skadlig ultraljudspåverkan. Man har inte heller funnit att det skulle vara farligt att göra upprepade undersökningar.

Vad kan man undersöka med fostervatten- och moderkaksprov?

Det finns celler från fostret i både fostervattnet och i moderkakan. Man kan därför göra såväl kromosombestämmningar som vissa andra analyser i fostervatten- och moderkaksprov.

Kromosombestämmning

Kromosomerna, som innehåller arvsanlagen, finns inne i cellens kärna. Människan har 46 kromosomer, hälften från mamman och hälften från pappan. Två av dessa är könskromosomer. Omkring 0,5% av alla nyfödda barn har någon form av kromosomavvikelse och dessa barn har ofta missbildningar och psykisk utvecklingsstörning.

Exempel på kromosomavvikelser

Den vanligaste avvikelsen är Downs syndrom (mongolism). Det finns då tre kromosomer av nummer 21 (sk trisomi) i stället för två. Fostrets celler har då 47 i stället för 46 kromosomer. Downs syndrom förekommer hos ett barn på 700 och i Sverige föds cirka 150 barn med detta syndrom varje år. Äldre kvinnor har ökad risk att få barn med denna kromosomavvikelse. I 35-års åldern är risken cirka 0,3% men vid 40 år omkring 1% och efter 45 års ålder är risken ungefär 5%.

Barn med Downs syndrom ger en god känslomässig kontakt men deras utveckling är försenad i flera avseenden. De kan sällan följa vanlig skolundervisning och kan som regel aldrig lära sig att läsa, skriva eller räkna. De har ofta missbildningar som hjärtfel och förträngning i matsmältningskanalen. Samhället kan genom olika åtgärder stödja en familj, som har barn med Downs syndrom. I vuxen ålder kan personer trots denna kromosomavvikelse ibland klara av ett eget boende, om de får tillräckligt med hjälp.

Klinefelters syndrom beror på en sk könskromosomavvikelse hos pojkar, som då har en extra X-kromosom. Årligen föds omkring 75 pojkar med denna kromosomrubbing. Det innebär i de flesta fall ingen allvarlig skada för den drabbade individen och vid förlossningen brukar ingenting märkas av denna rubbing. Ibland kan dock barn med Klinefelters syndrom få anpassningssvårigheter under skoltiden. En liten risk finns också för psykisk sjukdom i vuxen ålder. Dessa pojkar är sterila och kan kräva särskild hormonbehandling under puberteten för att få mer manlig kroppsutveckling.

Någon gång (20-30 fall per år) saknas den ena könskromosomen hos flickor. De är kortvuxna (omkring 145 cm) och har en ofullständig utveckling av äggstockarna. Denna kromosomavvikelse kallas för Turners syndrom och medför sterilitet. Med hormonbehandling får dessa flickor kvinnlig kroppsutveckling och normal längdtillväxt.

Även andra mindre vanliga kromosomavvikelser förekommer.

Biokemiska undersökningar

Med biokemisk analys av fosterceller kan man påvisa ett stort antal medfödda ämnesomsättningssjukdomar, som alla är sällsynta och ofta ärftliga. Undersökningarna utförs endast, då ett barn i familjen redan har en sådan sjukdom. Vissa analyser kan endast utföras på moderkaksprov. Väntetiden innan man får besked varierar mellan några dagar upp till 6 veckor, då man ibland måste anlita speciallaboratorier.

Under graviditeten finns i fostervattnet och i moderns blod ett speciellt äggviteämne, som kallas alfafetoprotein (AFP). Om fostret har ett öppet ryggmärksbräck förekommer AFP i höga koncentrationer. AFP-koncentrationen kan bestämmas i fostervatten och i blodprov. Ryggmärgsbräck förekommer hos 1 barn på 2000 och kan ge olika grader av handikapp. Ett förhöjt AFP-värde betyder inte alltid att fostret har ryggmärksbräck. Man finner exempelvis förhöjda värden vid bukväggsbräck, som inte behöver vara någon allvarlig missbildning. Ett sådant bräck går ofta att operera med gott resultat, när väl barnet är fött. Vid förhöjda värden på AFP är det således viktigt att med ultraljud klarlägga orsaken.

DNA-undersökningar

Frågeställningen vid dessa undersökningar måste vara specificerad och familjen utredd innan provtagningen görs. Avdelningen för klinisk genetik måste därför informeras/konsulteras tidigt om att en sådan graviditet pågår för att kunna vidtaga eventuella förberedande undersökningar, exempelvis analys av båda föräldrars arvsanlag. För vissa sjukdomar utförs dessa analyser utomlands varför tid för provtagning, provtagningsföreskrifter och transport måste planeras. Föräldrarna måste informeras om undersökningens möjligheter och begränsningar. För undersökning av enstaka arvsanlag används prov taget från moderkakan.

Skäl för provtagning

Fosterdiagnostik erbjuds gravida vid ökad risk för kromosomrubbnings eller annan skada på fostret.

om kvinnan fyllt 35 år vid inskrivningen på mödravårdscentralen;

om föräldrarna redan fått barn med kromosomavvikelse;

om man vet att någon av föräldrarna är bärare av en ärftlig kromosomavvikelse;

om det finns barn i familjen med vissa allvarliga, ärftliga sjukdomar;

om det finns allvarliga ärftliga sjukdomar i släkten;

om man i familjen redan har ett handikappat barn;

Även om chansen att få ett friskt barn är mycket stor, kan en 2%-ig risk för fosterskada trots allt kännas stor för en familj men te sig acceptabel för en annan.

Det är en fördel att noga ha diskuterat igenom frågeställningen hemma. Personalen inom mödravårdsavdelningen kan berätta om såväl fördelar som nackdelar med provet och ge stöd.

Hur går provtagningen till?

Det behövs inga särskilda förberedelser inför provtagningen och du kan dricka och äta som vanligt. Det är bra om urinblåsan är välfylld vid undersökningen, varför man bör undvika att kissa ett par timmar före besöket. Gravitetetslängden och moderkakans läge kontrolleras vid ultraljudsundersökningen.

Moderkaksprovet kan man ta redan när graviditeten är 10 fullgångna veckor om moderkakan ligger lämpligt till. En tunn nål förs in i livmodern genom bukväggen nedanför naveln, under kontroll med ultraljud. När nålspetsen ligger i moderkakan suges en liten mängd material ut, omkring 10-30 mg. Materialet skickas i en särskild odlingsvätska till klinisk genetiska avdelningen vid Östra Sjukhuset i Göteborg. Provet måste komma fram inom några timmar, varför man idag inte kan erbjuda denna typ av provtagning vid alla kvinnokliniker.

Fostervattenprovet tas något senare vid cirka 14 fullgångna graviditetsveckor men sker på samma sätt med en tunn nål genom bukväggen in i livmoderhålan, där 10 ml fostervatten suges ut. Även detta prov skickas till klinisk genetiska avdelningen vid Östra Sjukhuset i Göteborg. Vid detta prov är det inte lika bråttom med transporten.

Moderkaks- och fostervattenproverna måste genomgå en omfattande behandling på avdelningen och därefter ställas i värmeskåp under några veckor så att cellerna kan växa. Först därefter kan kromosomerna undersökas i mikroskop. Det är en påfrestande tid att gå och vänta på besked men så fort undersökningsresultatet är klart lämnar din doktor eller barnmorska besked telefonledes eller per brev.

Ibland händer det att man inte får ut något fostervatten alls eller får otillräckligt med material från moderkakan. Det kan också hända att cellerna i provet inte växer men man hinner ofta ta ett nytt prov i sådana fall.

Många är oroliga därför att provtagningen sker så nära fostret även om den fysiska smärtan inte är så stor. Endast ett fåtal tycker att det gör ont att ta provet. Provtagningen sker polikliniskt, varför man inte behöver ligga kvar på sjukhuset utan kan gå hem efter en stunds vila. Större kroppsansträngningar bör undvikas.

Vilka är riskerna?

Läckage av fostervatten

I enstaka fall kan en mindre mängd fostervatten läcka ut genom slidan de närmaste dagarna efter provtagningen. Det är som regel inte farligt men man bör i sådant fall kontakta läkaren på det sjukhuset där provet har tagits. Eventuellt kan det då vara skäl att du observeras under några dagar på sjukhuset.

RhD-immunisering

I samband med provtagningen kan en mindre mängd blod från fostret gå över till mamman. Om mamman har en blodgrupp med beteckningen RhD (-) kan det då bildas antikroppar, som kan skada fostret. För att förhindra att det bildas antikroppar ger man en injektion till RhD (-) mödrar i samband med provtagningen. Det är därför viktigt att du har ett blodgrupperingsbesked med dig till provtagningen.

Missfall

Risken för spontana missfall minskar allt eftersom graviditeten framskrider och är vid provtagningstillfället omkring 2%. Risken för missfall p.g.a. provtagningen ligger på 0,5% - 1% och är lika stor vid moderkaks- och fostervattenprov.

Vad gör man med provet?

Moderkaksprov och fostervatten skickas för kromosomundersökning till avdelningen för klinisk genetik. Men innan själva undersökningen kan göras måste cellerna föröka sig i odlingsflaskor under 2-5 veckor och först därefter kan provet studeras i mikroskopet. Någon gång händer det att cellerna inte växer som de skall och då kan undersökningen inte genomföras. Om detta skulle inträffa får du erbjudande om förnyad provtagning.

En mindre mängd av fostervattenprovet skickas till laboratoriet för klinisk kemi för bestämning av AFP (se kapitlet om biokemiska undersökningar).

Hur lång tid tar det innan man får svar?

Besked om AFP kan ofta lämnas en vecka efter provtagningen men kromosomanalysen tar i genomsnitt 3 veckor men kan dröja ända till 5 veckor. Säkerheten vid analysen är mycket stor. Det är en påfrestande tid att gå och vänta på provresultatet men så fort det är klart får du besked. Om det är något du undrar över har du möjlighet att tala med din barnmorska på mödravårdscentralen.

Kompletterande undersökningar

Ibland medför det första analysresultatet behov att undersöka även föräldrarna. Vissa kromosomförändringar har olika betydelse beroende på om de är nedärvda eller nytillkomna. För att avgöra detta måste kompletterande analys av de blivande föräldrarnas kromosomer utföras. I sådana brådskande fall blir den gravida kvinnan kontaktad per telefon från avdelningen för klinisk genetik. Hon får då information om vad man har funnit och får samtidigt förslag om vidare utredning.

Vad händer om fostret är skadat?

Om provet visar att fostret har en allvarlig skada blir valet ofta att avbryta graviditeten. Har graviditeten hunnit passera 18: graviditetsveckan måste man ansöka om tillstånd från Socialstyrelsen för ett sådant avbrytande. Läkare och kuratorer hjälper dig med en sådan ansökan.

Avbrytandet sker i två steg, genom att ge slidpiller kan man få livmoderhalsen att öppna sig så att fostret stöts ut, som vid ett sent missfall. Därefter kan det ibland vara nödvändigt att hämta ut moderkakan vid en skrapning i narkos.

Väljer du att trots skadan föda ditt barn har du möjligheter att redan under graviditeten få kontakt med barnläkare och kurator för att kunna planera för barnet. Du kan genom handikapporganisationerna få kontakt med föräldrar, som har erfarenhet av barn med liknande skador.

För den som vill läsa mer

Litteratur om barn med missbildningar

Kristina Jarkman (1996): Ett liv att leva: om familjer, funktionshinder och vardagens villkor.

Magnus Tideman (1996): Perspektiv på funktionshinder och handikapp.

Göran Annere'n (1996): Downs syndrom en bok för föräldrar och personal.

Litteratur om fosterdiagnostik

Inger Atterstam: Fostret i fokus – fosterdiagnostik.

Stefan Nordström: Gener genom generationer.

Torbjörn Tännsjö: Välja barn – om fosterdiagnostik och selektiv abort.

Någon att tala med

Mödravårdscentralen

Barnmorskan och läkaren kan ge information om fosterdiagnostik.

Abortrådgivning

Kuratorn har stor erfarenhet av problemen som finns när man funderar på att avbryta en graviditet.

Föräldrarådgivning

Flera handikapporganisationer har särskilt utbildade rådgivare.

Avdelningen för klinisk genetik

Familjer med ärftliga sjukdomar i släkten kan få veta hur sjukdomen ärvs och sannolikheten för att kommande barn ska få sjukdomen. Man kan också få veta om det är en sjukdom, som kan diagnosticeras hos fostret genom fosterdiagnostik. Sådan genetisk vägledning kan erhållas efter remiss från behandlande läkare.