

Fosterdiagnostikk på aldersindikasjon ved Avdeling for medisinsk genetikk

Oslo Universitetssykehus

Kvinner som er >38 år ved termin (tvillingsvangerskap >36 år ved termin) kan **velge** mellom KUB-test (kombinert ultralyd og blodprøver) og fostervannsprøve for å undersøke om fosteret har trisomi 13, 18 eller 21. Kvinner som ikke er 38 år ved termin vil få avslag.

I henvisningen må det være oppgitt dato for siste menstruasjon, hvis den er usikker ber vi om at kvinnen tar en ultralyd for terminbestemmelse **før** hun henvises til informasjonssamtale og eventuelt blodprøvetaking ved avdeling for medisinsk genetikk. Det er viktig at det opplyses om at det i første omgang kun er en informasjonssamtale hos oss, ikke en ultralydundersøkelse.

For å kunne vurdere henvisningen og gi time til informasjonssamtale og deretter ønsket undersøkelse må henvisningen være mottatt hos oss **senest** innen svangerskapsuke 12+0.

MRSA-testing Hvis kvinnen har vært til behandling utenfor Norden i løpet av de siste 6 månedene må det utføres en MRSA-test før de kommer til timen.

Trisomi Menneskets celler har vanligvis 46 kromosomer, ordnet i 23 par. Hvis kjønnsdelingen ikke går slik den pleier, kan en befruktet kjønncelle få tre kromosomer istedenfor to av ett kromosompar. Det kalles en trisomi. Den vanligste trisomien er trisomi 21 som gir Down syndrom. Trisomi 13 (Patau syndrom) eller trisomi 18 (Edward syndrom), gir alvorligere tilstander med flere medfødte misdannelser og sterkere grad av psykisk utviklingshemning. I Norge i dag undersøker vi ikke for andre tilstander enn trisomi når indikasjonen for fosterdiagnostikk er mors alder.

KUB-test er en kombinasjon av ultralyd m/måling av nakkeoppklaring i uke 11–14 og blodprøve av mor (dobbeltest). Ved ultralyd måles størrelsen på fosterets hevelse i nakken(nakkeoppklaring). Mellom uke 11 og 14 i svangerskapet har alle fostre en liten hevelse under huden i nakken. Hvis hevelsen i nakken er større enn forventet, er det en økt sannsynlighet for kromosomavvik hos fosteret.

Ved dobbeltesten måles nivåene av to hormoner i mors blod.

KUB-test gir ingen sikker diagnose, men beregner sannsynligheten for om fosteret har noen av de bestemte kromosomavvikene. Etter blodprøve og ultralyden regner vi ut en sannsynlighet for om fosteret har en av de nevnte tre trisomiene og svar får man som regel med en gang etter ultralyden. Dersom blodprøven tas samme dag som ultralyden må man regne med at det endelige svaret ikke er klart før etter ca. 14 dager. Dette fordi blodprøven sendes til St. Olavs hospital i Trondheim for analyse.

Hvis KUB-test viser at sannsynligheten er høyere enn 1:250 (0,4 %) for at fosteret har trisomi 13, 18 eller 21 vil legen/jordmor diskutere muligheter for videre undersøkelser som NIPT, morkake- eller fostervannsprøve med kvinnen.

Fostervannsprøve er en analyse av celler fra fostervannet. Prøven gir et sikkert svar på om fosteret har et av de bestemte kromosomavvikene. Prøven tas fra 15 uker og 0 dager. Svar på undersøkelsen foreligger vanligvis etter 3 til 5 dager. Omtrent 0,5 prosent av dem som tar fostervannsprøve kan få utilsiktet abort på grunn av selve prøvetakingen. Aborten skjer vanligvis i løpet av den nærmeste uken etter at prøven er tatt.

Morkakeprøve (CVS) tilbys på aldersindikasjon kun til kvinner som er >44 år ved termin (tvillingsvangerskap >42 år ved termin). Morkaken utvikles fra det befruktede egget, og gjenspeiler derfor fosterets DNA (arvestoff). Morkakeprøve er en analyse av celler fra morkaken. Prøven gir et sikkert svar på om fosteret har et av de bestemte kromosomavvikene. Prøven tas fra uke 10, vanligvis i uke 11-14. Svar på undersøkelsen foreligger vanligvis etter 3 til 5 dager. Omtrent 0,5 prosent av dem som tar morkakeprøve kan få utilsiktet abort på grunn av selve prøvetakingen. Aborten skjer vanligvis i løpet av den nærmeste uken etter at prøven er tatt. I ca. 2 % gir morkaken et usikkert svar og kan da kontrolleres med fostervannsprøve.

NIPT (Non-invasiv prenatal test) er en analyse av fosterets DNA (arvestoff) som finnes i blodet til den gravide. Dette DNA'et kommer fra morkaken, fra de samme cellene som opprinnelig også ble til fosteret og kan brukes for å undersøke om fosteret kan ha trisomi 13, 18 eller 21. Når vi tar en blodprøve fra den gravide, kan vi få tak i dette DNA'et. Vi kan undersøke det på samme måte som vi undersøker annet DNA. NIPT gir ingen sikker diagnose, men beregner også sannsynligheten for om fosteret har noen av de bestemte kromosomavvikene.

I Norge er ikke NIPT et tilbud til alle gravide. Testen tilbys bare hvis KUB-testen har vist økt sannsynlighet for at fosteret har trisomi 13, 18 eller 21. Sannsynligheten må være høyere enn 1:250. Testen er risikofri både for kvinnen og for fosteret, og tilbys derfor som et alternativ til morkakeprøve/fostervannsprøve. Viser NIPT også økt sannsynlighet for trisomi 13, 18 og 21 vil kvinnen få tilbud om morkakeprøve/fostervannsprøve.

Oslo, 24.04.19