

Information om fosterdiagnostik under graviditet

De allra flesta barn föds friska, men hos mindre än 2 % av barnen finns någon form av medfödd avvikelse. En sådan kan till exempel vara kromosomförändring eller annan missbildning.

Alla avvikelser kan inte upptäckas under fosterstadiet. Om en avvikelse upptäcks (oftast med ultraljud) kan det leda till ytterligare utredning och provtagning.

Alla blivande föräldrar har rätt att få en allmän information om fosterdiagnostik. Varje undersökning som erbjuds är frivillig.

Med fosterdiagnostik menar man i regel ultraljudsundersökning, provtagning från fostervatten eller provtagning från moderkakan. Man kan också ta blodprov på modern och spåra fostrets DNA.

Upptäckt av en avvikelse kan ge möjlighet till bättre omhändertagande under graviditet, förlossning och av det nyfödda barnet. Många föräldrar upplever det som en fördel att få denna information, medan andra kan uppleva det som en belastning under graviditeten.

Upptäckten av ett utvecklingsfel hos fostret kan ibland leda till att den gravida väljer att avbryta graviditeten. Detta är dock alltid den gravidas egna val.

Ultraljudsundersökning

Erbjuds alla blivande föräldrar och görs för att:

- Fastställa graviditetens längd och därmed beräknad tid för förlossningen
- Se antal foster
- Upptäcka ev. fostermissbildningar

Att graviditetens längd är så säkert bestämd som möjligt kan ha betydelse för bedömningar senare under graviditeten. Det är också värdefullt att känna till om man väntar ett eller flera barn. *Observera att könsbestämning inte ingår i undersökningen!*

Vad kan man upptäcka vid undersökningen?

Vid ca 1/100 graviditeter upptäcker man någon avvikelse hos fostret.

Vissa avvikelser innebär att fostret inte kan överleva. Man kan också upptäcka missbildningar som medför att barnet överlever med ett handikapp (t.ex. ryggmärksbräck) eller missbildningar som innebär att barnet efter behandling kan bli friskt (t.ex. bukväggsbräck). I sådana fall kan diagnos före förlossningen förbättra vården av det nyfödda barnet.

Man kan också någon gång upptäcka avvikelser där man inte exakt kan säga vad de medför för barnets framtid.

Även om man kan upptäcka många avvikelser med hjälp av ultraljud, finns det begränsningar som gör att en del av missbildningar ändå upptäcks först efter barnet är fött.

Huvudprocess Graviditet och förlossning	Ansvarig Robert Råman	Processledare Peppi Nash	Sida 1 av 4
Dokumenttyp Patientinformation	Dokument-Id VARD-5-4191	Godkänt datum 2026-01-14	Version 17.0

Hur görs undersökningen?

Vid en ultraljudsundersökning skickas ljudvågor in i livmodern med en dosa som förs över magen. Ljudvågorna har en sådan frekvens att vi inte kan höra dem. Ljudet studsar mot olika vävnader i kroppen och omvandlas till bilder på en skärm. Både fosterläge, fostrets ålder och därmed storlek och bukväggens tjocklek påverkar bildens kvalitet. Normalt inleds undersökningen med ultraljud via magen men ibland kompletteras undersökningen med ett vaginalt ultraljud vilket oftast ger högre bildkvalitet. Undersökningen utförs av läkare eller barnmorska med speciell utbildning. Det finns idag inga säkra hållpunkter för att undersökningen är skadlig för Dig eller Ditt barn.

När görs undersökningen?

Alla blivande föräldrar erbjuds ett s.k. tidigt rutinultraljud i vecka 13+0-13+6 samt ett s.k. rutinultraljud vid vecka 19 – 20 fullgångna graviditetsveckor på det närmaste sjukhuset. Om Du vill, kan Du självklart boka tid även i ett annat sjukhus än det närmaste.

KUB och NIPT

KUB (Kombinerad riskbedömning med Ultraljud och Biokemi) är ett sätt att skatta risken för att fostret har trisomi 21 (Downs syndrom) genom att kombinera tjockleken på fostrets nackuppläring med laboratorieparametrar ur patientens blod. Det erbjuds ej i Norrbotten.

NIPT (Non-Invasive Prenatal Test) är ett blodprov som tas på den gravida, varpå DNA från fosterceller i den gravidas blod spåras och analyseras avseende olika sjukdomsframkallande arvsanlag. Gravida som är 35 år vid beräknad förlossning erbjuds NIPT kostnadsfritt i samband med det tidiga rutinultraljudet. Gravida yngre än så kan köpa NIPT till självkostnadspris för 6000 kr. Region Norrbotten skickar provet till ett laboratorium som analyserar kromosom 21, 18 och 13. Könskromosomerna analyseras ej pga. hög risk för inkonklusiva och falska svar.

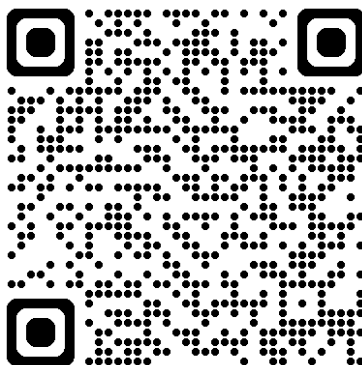
Provsvaret dröjer ca 10 till 21 dagar. Du meddelas normala svar via 1177. Vid misstänkt avvikande/inkonklusivt svar blir du uppringd av läkare.

Resultatet är nästan helt säkert om NIPT visar att fostret inte har trisomi 21, 18 eller 13. Då behövs inga fler tester. I ca 4 % av fallen blir svaret inkonklusivt och du kan behöva ta om provet. Om NIPT visar misstanke om en kromosomavvikelse rekommenderas moderkaks- eller fostervattensprov.

Du kan hitta mer information om NIPT på 1177. På SNIF (Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik) hemsida <https://nnkkf.n.nu> finns mer information inklusive en video om NIPT under fliken Informationsmaterial.

Huvudprocess Graviditet och förlossning	Ansvarig Robert Råman	Processledare Peppi Nash	Sida 2 av 4
Dokumenttyp Patientinformation	Dokument-Id VARD-5-4191	Godkänt datum 2026-01-14	Version 17.0

QR-kod till SNIF:s (Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik) hemsida med informationsfilmer.



Om du väljer att göra fosterdiagnostik i någon annan del av landet/privat får du själv bekosta detta, vi kan ej hjälpa till med extra ultraljud för datering.

Fostervattenprov (amniocentes)

Erbjuds i första hand vid vissa ultraljudsfynd samt vid känd risk för genetiska avvikelser samt för att bekräfta misstänkt avvikande fynd vid NIPT.

Före 35 års ålder är risken att få ett missfall pga. undersökningen större än risken att föda ett barn med Downs syndrom.

Inför provtagningen får Du träffa en läkare på SMVC för kompletterande information.

Provtagningen utförs på SMVC Sunderby sjukhus och beroende på personal på SMVC Gällivare sjukhus. Barnmorskan på BMM kan hjälpa Dig beställa tid.

Fostervattenprov utförs tidigast vid 15 fulla graviditetsveckor enl. ultraljudsdatering. Rutinmässigt görs en analys av fostrets kromosomer avseende trisomi 21 (Downs syndrom), trisomi 13, trisomi 18 och könskromosomavvikelser. Dessa avvikelser svarar för majoriteten av alla kromosomrubbingar. Analyssvaret blir som regel klart inom en vecka. Om provet är normalt får Du svaret hem med post. Om någon avvikelse hittats kallas Du istället till sjukhuset för information av läkare.

Barnets kön anges inte i svaret. Om du vill veta detta frågar du i samband med ultraljudsundersökningen som görs vecka 19-20. Analyssvaret tas då fram.

Provet innebär att man med en fin nål punkterar bukväggen samt livmodern och suger ut en liten mängd fostervatten. Undersökningen görs med hjälp av en ultraljudsguide för att man ska kunna se var det är bäst att ta provet. Ingen bedövning behövs.

Resten av dagen rekommenderas att Du avstår från tyngre kropps- ansträngning, bad och samlag. Komplikationer efter provtagningen kan vara läckage av fostervatten via slidan eller lätt mensliknande värk. Provet medför en riskökning för missfall på under 1%.

Efter två veckor har missfallsrisken reducerats till mycket låga nivåer.

Huvudprocess Graviditet och förlossning	Ansvarig Robert Råman	Processledare Peppi Nash	Sida 3 av 4
Dokumenttyp Patientinformation	Dokument-Id VARD-5-4191	Godkänt datum 2026-01-14	Version 17.0

Moderkaksprov (chorionvillibiopsi)

Provet tas vid tidigast 11 fullgångna veckor och är avsett för diagnostik av ärftliga sjukdomar som kan spåras med DNA-analys. Med hjälp av ultraljudsbilden tas ett prov med en fin nål genom bukväggen från moderkakan.

Svarstid och missfallsrisk är likartad som vid fostervattenprov.

Provtagningen utförs på SMVC Sunderby sjukhus.

Huvudprocess Graviditet och förlossning	Ansvarig Robert Råman	Processledare Peppi Nash	Sida 4 av 4
Dokumenttyp Patientinformation	Dokument-Id VARD-5-4191	Godkänt datum 2026-01-14	Version 17.0