

Andre informasjonsbrosjyrer utgitt av Sosial- og helsedepartementet

• *Rutinemessig ultralydundersøkelse av gravide*
Brosjyre om det rutinemessige tilbudet om ultralydundersøkelse i svangerskapet. *I-0999 B*

• *Til deg som er pasient eller pårørende*
Brosjyre om pasientrettigheter. *I-1000 B*

• *Fritt sykehusvalg*
Folder om fritt sykehusvalg. *I-1005 B*

• *Til deg som vurderer abort*
Målgruppe for brosjyren er kvinner som vurderer om de skal fullføre eller avbryte svangerskapet. *I-0936 B*

• *Rutiner ved svangerskapsavbrudd*
Brosjyre som beskriver rutiner ved svangerskapsavbrudd før utgangen av 12. svangerskapsuke. *I-0937 B*

• *Om abortloven*
Brosjyre som gir oversikt over lov om svangerskapsavbrudd av 13. juni 1975, nr. 50. *I-0935 B*

Alle brosjyrene er å finne på Sosial- og helsedepartementets nettsider: <http://shd.dep.no>.

Design: z:design, Gazette
Layout og produksjon: Gazette
Trykk: Optimal
Opplag: 12 000

Utgitt av
Sosial- og helsedepartementet

Flere eksemplarer kan bestiles fra
Statens forvaltningstjeneste
Informasjonsforvaltning
Postboks 8169 Dep, 0034 Oslo

e-post:
publikasjonsbestilling@ft.dep.no

Publikasjonsnummer: *I-0998 B*

info

: genetisk
fosterdiagnostikk



SOSIAL- OG HELSEDEPARTEMENTET

Genetisk fosterdiagnostikk

I denne brosjyren får du informasjon om muligheten til å få utført genetisk fosterdiagnostikk i Norge. Genetisk fosterdiagnostikk betyr undersøkelser av fosteret eller den gravide, for å påvise eller utelukke genetisk sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret. Denne brosjyren omhandler først og fremst fostervannsprøve, men nevner også morkakeprøve som kan være aktuelt i spesielle tilfeller.

Hva er fostervannsprøve?

Gjennom en tynn nål suges det ut en liten del av fostervannet. Fostervann inneholder celler som stammer fra fosteret. Etter å ha dyrket cellene i laboratoriet kan man få informasjon om kromosom-mønsteret til fosteret.

Til hvem, og i hvilke situasjoner, kan det gis tilbud om genetisk fosterdiagnostikk?

- kvinner som er 38 år eller eldre ved forventet tidspunkt for fødselen. Risikoen for å få barn med kromosomsykdom øker med kvinnens alder. Alder er den vanligste årsaken til at kvinner får tilbud om genetisk fosterdiagnostikk
- kvinner eller par som tidligere har fått et barn med kromosomavvik
- kvinner eller par som tidligere har fått et barn med ryggmargsbrokk
- kvinner som bruker medisiner fordi de har epilepsi
- kvinner med forhøyet risiko for å få barn med alvorlig kromosomavvik, fordi kvinnen eller mannen er bærer av kromosomforandring
- der hvor kvinnen eller paret har risiko for å få barn med annen alvorlig arvelig sykdom, og hvor det er mulig å undersøke fosteret for dette
- der hvor det er stor risiko for alvorlig kjønnsbundet sykdom og genfeilen ikke er funnet
- dersom en ultralydundersøkelse har vist tegn på mulig kromosomavvik hos fosteret
- i spesielle tilfeller kan kvinner eller par som er i en vanskelig livssituasjon, og som mener de ikke vil klare den ekstra belastning et funksjonshemmet barn kan medføre, få tilbud om genetisk fosterdiagnostikk.

Hensikten med brosjyren er å forberede deg og din partner til veiledning og til selve prøvetakingen. Brosjyren erstatter ikke den genetiske veiledningen og informasjonen som du har rett til etter loven. (Lov om medisinsk bruk av bioteknologi.)

Hva kan vi finne ut ved hjelp av genetisk fosterdiagnostikk?

- Fostervannsprøven viser hvor mange kromosomer fosteret har, om det er for mange eller for få kromosomer, og eventuelle strukturelle feil på kromosomene. Det mest kjente kromosomavviket er Down syndrom. Noen kromosomavvik er alvorlige og andre er mindre alvorlige.
- Undersøkelsen kan også måle mengden av alfa-føto-protein, et protein som finnes i fostervannet. Forhøyede verdier av dette proteinet gir mistanke om blant annet åpen ryggmargsbrokk. I dag er ultralydundersøkelse et alternativ for å finne ryggmargsbrokk. Dersom det er høy risiko for ryggmargsbrokk, må denne undersøkelsen gjøres på sykehus med høy kompetanse i ultralyddiagnostikk.
- I tilfeller med kjent alvorlig arvelig sykdom i familien kan den gravide undersøkes med tanke på om fosteret har fått sykdommen. Genetisk utredning må som regel gjøres før svangerskapet. Paret henvises til medisinsk genetisk avdeling ved sykehus så snart som mulig etter at gra-

viditeten er påvist. Fosterdiagnostikk gjøres da ofte ved hjelp av en morkakeprøve etter ti fullgatte uker av svangerskapet.

Hva kan vi ikke finne ut ved hjelp av genetisk fosterdiagnostikk?

Normale funn ved fosterdiagnostikk gir ingen garanti for å få et friskt barn. Misdannelser som ikke er forbundet med kromosomavvik eller andre forhold i fostervannet eller morkaken, kan ikke påvises ved undersøkelsen.

Genetisk veiledning

Hvis det kan være aktuelt med genetisk fosterdiagnostikk, henvises kvinnen av egen lege eller jordmor til en sykehusavdeling for medisinsk genetikk som finnes ved noen av de store sykehusene. Her får kvinnen eller paret en veiledningssamtale. Eventuelle reiseutgifter for kvinnen eller paret dekkes etter folketrygdens regler. Kvinnen bør henvises tidlig i svangerskapet. Ved veiledningssamtalen går man grundig gjennom familiehistorien og spør etter opplysninger som kan påvirke vurderingen. Det blir informert om selve prøvetakingen og forholdsregler etter denne, om hvilke svar prøven kan gi, og mulige konsekvenser dette kan få for barnet, kvinnen, paret og familien. Det endelige valget om det skal utføres fostervannsprøve tar kvinnen etter veiledningssamtalen.

Når og hvordan utføres fostervannsprøven?

Fostervannsprøven blir vanligvis utført når kvinnen har vært gravid i omkring 14 uker. Hvor langt svangerskapet har kommet, bestemmes ut fra dato for siste menstruasjon, men kan bli korrigert ved ultralydundersøkelse. Er det usikkert hvor lenge svangerskapet har vart, er det viktig at det utføres ultralydundersøkelse før kvinnen kommer for å ta fostervannsprøve.

Før fostervannsprøven må gynekologen vite Rhesus-blodtypen fordi Rhesus-negative kvinner får tilbud om antistoffer mot Rhesus antigen i forbindelse med fostervannsprøven.

Prøven kan tas ved landets store sykehus (regionsykehusene) og for tiden også ved Sentralsykehuset i Rogaland. Gjennom en tynn nål suger man ut en liten del av fostervannet. Det er ikke behov for lokalbedøvelse. De fleste vil ikke ha behov for sykmelding etter at prøven er tatt. Skriftlig svar på kromosomundersøkelsen vil i de fleste tilfeller foreligge etter ca. tre uker, enkelte ganger noe senere. Hvis man finner avvik, kontaktes kvinnen på avtalt måte fra sykehusets medisinsk genetiske avdeling.

Risiko

Fostervannsprøven øker risikoen for abort med 0,5 til 1 % i forbindelse med prøvetakingen. Noen vil kunne oppleve en mindre lekkasje av fostervann via skjeden etter at prøven er tatt. Lekkasjen stopper som regel av seg selv.

Ved morkakeprøve er risikoen for abort omtrent som ved fostervannsprøve.

Ditt valg

Gjennom genetisk veiledning skal du få relevant informasjon som vil hjelpe deg til å velge om du ønsker å motta tilbudet om genetisk fosterdiagnostikk. Likevel er det en fordel allerede nå å tenke gjennom noen spørsmål.

- Ønsker du å vite det dersom fosteret har alvorlige utviklingsavvik?
- Hva vil du gjøre dersom fosteret har alvorlige utviklingsavvik?

Dersom det gjøres avvikende funn, vil du og din partner ha anledning til å drøfte funnet og situasjonen rundt det med en spesialist.