

# Fósturskimun og fósturgreining á meðgöngu



# Fósturskimun og fósturgreining á meðgöngu



## Inngangur

Þessum bæklingi er ætlað að upplýsa verðandi foreldra um **fósturskimun og fósturgreiningu** sem er í boði á Íslandi.

Þetta eru tvær ólíkar rannsóknir:

**Fósturskimun** sem felst í ómskoðun auk blóðprufu.

**Fósturgreining** sem felur jafnan í sér inngríp með áhættu.

Athugið vel að fósturskimun og fósturgreining er ávallt val verðandi foreldra. Ráðgjöf og stuðningur stendur öllum verðandi foreldrum til boða.

Meðgangan er tími margvíslegra hugrenninga og eðlilegt að finna bæði til gleði og kvíða. Hér á landi er öllum verðandi foreldrum boðin mæðravernd þar sem rík áhersla er lögð á að veita bestu þjónustu sem völ er á.

Langflest börn fæðast heilbrigð en það er þó ekki allveg sjálfgefið. Samhliða hefðbundnu eftirliti er boðið upp á ýmsar rannsóknir á meðgöngu.

Það er einstaklingsbundið hvaða upplýsingar fólk vill fá. Áður en ákvörðun um þátttöku í fósturskimun og/eða fósturgreiningu er tekin, er gott að hugsa vandlega um það hvernig þú myndir bregðast við erfiðri niðurstöðu. Einnig getur verið gott að hugleiða hvers vegna þú vilt fara í rannsóknina.

Fósturskimun, sem felst meðal annars í hnakkabykkarmælingu og blóðprufu, er ekki greining heldur gefur hún aðeins vísbendingar um fósturgalla. Niðurstaða úr fósturskimun getur þýtt að þú þurfir að taka ákvörðun um að fara í fósturgreiningu sem felur í sér inngríp. Taka þarf stungusýni úr fylgju eða legvatni til að greina litningagerð fósturs og því fylgir um 1% áhætta á fósturláti.

Oftast er niðurstaða úr fósturgreiningu sú að ekkert athugavert finnst, en þó ekki alltaf. Því getur þú hugsanlega þurft að taka ákvörðun um að ljúka meðgöngunni með fóstureyðingu eða búa þig undir fæðingu barns sem gæti þurft á sérhæfðri meðferð eða aðgerð að halda.

Ef þú hefur einhverjar spurningar eða vilt ræða frekar eitthvað sem liggur þér á hjarta, getur þú snúið þér til starfsfólks í mæðravernd.

Aftast í þessum bæklingi eru upplýsingar um ýmsar stofnanir og félög sem bjóða aðstoð og upplýsingar.

Frekari upplýsingar er m.a. að finna á vefsíðum kvennasviðs og erfða- og sameinda-læknisfræðideildar LSH og Landlæknisembættisins.

Athugið að:

• **Fósturskimun og fósturgreining er ávallt val verðandi foreldra.**

• **Niðurstöður fósturskimunar og fósturgreiningar geta valdið tilfinningalegu álagi.**

• **Ef frávik greinist hjá fóstri geta verðandi foreldrar þurft að taka erfiðar ákvarðanir.**

• **Verðandi foreldrum stendur til boða ráðgjöf og stuðningur.**

• **Fósturskimun og fósturgreining leiða ekki til greiningar á öllum frávikum og gefa ekki fullkomna vissu um að allt sé í lagi með fóstrið.**

• **Áríðandi er að val um skimun og rannsóknir byggist á greinargóðum upplýsingum.**

## Fósturskimun og fósturgreining býðst á eftirfarandi stöðum:

### Fósturskimun við 11-14 vikur:

Reykjavík og Akureyri.

### Fósturskimun við 19-20 vikur:

Akureyri, Akranes, Kvennasvið Landspítala, Ísafjörður, Neskaupstaður, Keflavík, Sauðárkrúkur, Seyðisfjörður, Selfoss og Vestmannaeyjar.

Frekari upplýsingar fást m.a. hjá heilsugæslustöðvum, ljósmæðrum, heimilislæknum, fæðingar- og kvensjúkdómalæknum.

### Fósturgreiningardeild Landspítala

við Hringbraut

Deildin er á 1. hæð í B-álmú kvennasviðs

Deildin er opin alla virka daga frá kl. 08:00-12:00 og 13:00-16:00

Símar: 543 3256 og 543 3330

Vefslóð: [www.landspitali.is](http://www.landspitali.is)

### Göngudeild kvennasviðs- mæðravernd Landspítala

við Hringbraut

Deildin er á 1. hæð í B-álmú kvennasviðs

Deildin er opin alla virka daga frá kl. 08:00-16:00

Sími: 543 3253

Vefslóð: [www.landspitali.is](http://www.landspitali.is)

### Erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala

við Hringbraut

Sími: Erfðaráðgjöf 543 5070

Vefslóð: [www.landspitali.is/esd](http://www.landspitali.is/esd)

### Kvennadeild Sjúkrahússins á Akureyri

við Eyrarlandsveg

Sími: 463 0129

Vefslóð: [www.fsa.is](http://www.fsa.is) - Kvennadeild

### Miðstöð mæðraverndar

Pönglabakki 1

Sími: 585 1400

Vefslóð: [www.heilsugaeslan.is](http://www.heilsugaeslan.is)

### Landlæknisembættið

Austurströnd 5, Seltjarnarnesi

Sími: 510 1900

Vefslóð: [www.landlaeknir.is](http://www.landlaeknir.is)

### Félag áhugafólks um Downs-heilkenni

Félagið er með skrifstofu að Háaleitisbraut 13

Sími: 588 9390

Vefslóð: [www.downs.is](http://www.downs.is)

### Sjónarhóll

Ráðgjafarmiðstöð samtaka sem láta sig hag langveikra og fatlaðra barna varða

Háaleitisbraut 11-13

108 Reykjavík

Sími: 535 1900

Vefslóð: [www.serstokborn.is](http://www.serstokborn.is) eða [www.sjonarholl.net](http://www.sjonarholl.net)

### Höfundar:

Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson, María Hreinsdóttir, Sigríður Sía Jónsdóttir, Sigurður Guðmundsson og Vígdís Stefánsdóttir.

### Pakkir:

Fetal Medicine International ([www.mfmedicine.com](http://www.mfmedicine.com)) fyrir afnot af myndum.  
Proskahjálp og Félag áhugafólks um Downs-heilkenni fyrir aðstoð. Auglýsingastofa Þórhildar fyrir hönnun.

Útgefið í október 2010

### **Helstu litningafrávik sem greinast**

**Prístæða 21** sem veldur Downs-heilkenni er algengasta litningafrávik sem greinist. Prístæða 21 þýðir að til staðar er aukalitningur, þrjú eintök af litningi nr. 21 í öllum frumum. Í mörgum tilvikum verður sjálfkrafa fósturlát þegar um þrístæðu 21 er að ræða. Einstaklingar með Downs-heilkenni eru í aukinni áhættu á sköpulagsgöllum, einkum á hjarta og meltingarvegi. Proskaskerðing sem fylgir þrístæðu 21 er mismikil milli einstaklinga. Framfarir í meðferð og stuðningsmöguleikum hafa bætt horfur þeirra og lífsgæði verulega.

Frekari upplýsingar um Downs-heilkenni er að finna á vefsíðu Félags áhugafólks um Downs-heilkenni: [www.downs.is](http://www.downs.is) og í bókinni Downs-heilkenni sem Félag áhugafólks um Downs-heilkenni og Pjaji ehf. gáfu út í sameiningu.

**Prístæða 13** (Patau-heilkenni) og **þrístæða 18** (Edwards-heilkenni) eru alvarleg litningafrávik og lífsvon barna með þau lítil.

**Prílitnun** þýðir að um er að ræða þrjú eintök allra litninga í stað tveggja, einstaklingar með þessa litningagerð geta ekki lifað.

**Einstæðu X** litnings (Turner-heilkenni), getur fylgt vaxtartruflun, ófrjósemi og misalvarleg sköpulagsfrávik. Hún leiðir þó sjaldan til alvarlegrar fötlunar. Einstæða X litnings leiðir oftast til fósturláts snemma á meðgöngu.

### **Fósturskimun við 19 – 20 vikna meðgöngu**

Við 19-20 vikna meðgöngu er boðið upp á ómskoðun til að:

- staðfesta meðgöngulengd, áætla fæðingardag og fjölda fóstura
- staðsetja fylgju
- skoða fósturið með tilliti til sköpulagsgalla.

Í þessari skoðun greinast í stöku tilfellum sköpulagsgallar og frávik sem geta gefið tilefni til þess að bjóða foreldrum frekari rannsóknir, til dæmis hjarta- eða litningarannsókn. Hægt er að meðhöndla mörg þessara frávíka með aðgerð eða annarri meðferð eftir fæðingu.

Algengustu frávik sem greinast eru hjartagallar en þeir eru misalvarlegir. Mikilvægt er að greina þá snemma svo hægt sé að grípa til viðeigandi meðferðar strax eftir fæðingu. Önnur frávik sem greinast við ómskoðun eru t.d. miðtaugakerfisgallar, svo sem klofinn hryggur, vatnshöfuð, heilaleysi, einnig fósturbjúgur, klofin vör og ýmsir þvagfæraragallar.

### **Ráðgjöf**

Læknar og ljósmæður í mæðravernd og á fósturgreiningardeild svara fúslega öllum spurningum foreldra, veita stuðning og vísa áfram í frekari ráðgjöf og eftirlit ef viðkomandi óskar þess.

### **Erfðaráðgjöf**

**Í einstaka tilvikum er vitað um erfðasjúkdóma í ætt eða aukna hættu á erfðasjúkdómum.**

**Þá stendur til boða erfðaráðgjöf á erfða- og sameindalæknisfræðideild LSH. Aðstæður þar sem um sérstaka áhættu er að ræða eru m.a.:**

- **Arfgengur sjúkdómur hefur verið greindur hjá nánnum ættingja.**
- **Þekktur erfðasjúkdómur er í ætt.**
- **Barn með alvarlega fæðingargalla hefur fæðst í fjölskyldunni.**
- **Verðandi móðir hefur misst fóstur þrisvar sinnum eða oftara eða fætt andvana barn.**
- **Náinn skyldleiki er milli foreldra.**

**Erfðaráðgjöf er ætluð einstaklingum og fjölskyldum sem leita eftir nánari fræðslu og stuðningi vegna erfðafrávika sem hafa verið greind, t.d. við fósturgreiningu. Henni er ætlað að veita upplýsingar um eðli, erfðir og afleiðingar erfðafrávika ásamt því að útskýra nánar niðurstöður erfðarannsóknna.**

**Heilbrigðisstarfsfólk í mæðravernd vísar í erfðaráðgjöf sé talin þörf á því en einstaklingar geta einnig pantað tíma án sérstakrar tilvísunar.**

## **Öllum verðandi foreldrum standa til boða eftirfarandi rannsóknir:**

### **Fósturskimun við 11-14 vikur**

Tilgangur hennar er að:

- staðfesta lifandi fóstur
- meta meðgöngulengd
- athuga fjölda fóstura
- skoða líkamsgerð fósturs eins vel og unnt er á þessum tíma m.t.t. hjartagalla og annarra sköpulagsgalla.
- meta líkur á litningafrávikum (þrístæðum 21, 13 og 18) hjá fósturinu með því að mæla hnakkabykkt, skoða nefbein og mæla lífefnávísu í blóði móður (samþætt líkindamat).

Sjá nánar um þessa skoðun á bls. 4.

### **Fósturskimun við 19-20 vikur**

Tilgangur hennar er að:

- meta meðgöngulengd og áætla væntanlegan fæðingardag
- athuga fjölda fóstura (ef ekki hefur verið gerð ómskoðun áður)
- skoða líkamsgerð fósturs m.t.t. sköpulagsgalla fósturs
- staðsetja fylgju.

Sjá nánar um þessa skoðun á bls. 6.

### **Fósturgreining með litningarannsókn er í boði ef:**

- samþætt líkindamat við 11-14 vikur eða ómskoðun við 19-20 vikur gefur vísbendingu um litningafrávik, t.d. ef um er að ræða aukna hnakkabykkt eða sköpulagsgalla fósturs
- kona hefur áður fætt eða gengið með barn með litningafrávik
- verðandi foreldri eða einstaklingur í nánustu fjölskyldu er með litningafrávik
- kona er 35 ára og eldri, en þáði ekki samþætt líkindamat við 11-14 vikur.

Sjá nánar á bls. 5.

Allar þessar rannsóknir eru val verðandi foreldra. Hægt er t.d. að fara í 11-14 vikna ómskoðun án þess að metnar séu líkur á litningafrávikum. Litningarannsókn er einungis gerð að ósk foreldra!



## Fósturskimun með samþættu líkindamati við 11 – 14 viku

Þetta er fjölþætt rannsókn sem miðar að því að:

- staðfesta lifandi fóstur
- meta meðgöngulengd
- athuga fjölda fóstura
- skoða líkamsgerð fósturs eins vel og unnt er á þessum tíma m.t.t. hjartagalla og annarra sköpulagsgalla
- meta líkur á litningafrávikum (þrístæðum 21, 13 og 18) hjá fósturinu með því að mæla hnakkabykkt, skoða nefbein og mæla lífefnavísa í blóði móður (samþætt líkindamat).

Samþætt líkindamat er skimpróf en ekki greiningarpróf. Það þýðir að verið er að meta líkur á litningafrávikum en ekki staðfesta. Líkindamatið byggist á aldri móður, meðgöngulengd, ómskoðun fósturs, hnakkabykkt og lífefnavísunum í blóði verðandi móður.

Niðurstöður þessara rannsókna eru lagaðar að ýmsum einstaklingsbundnum áhrifaþáttum (t.d. kynþætti, reykingum, glasafhrjógun, þyngd) til að reikna út samþætt líkindamat. Fósturskimun með samþættu líkindamati er talin geta leitt til greiningar á yfir 90% af helstu litningafrávikum.

### Aldur móður og litningafrávik

Með hærri aldri móður aukast líkur á sumum litningafrávikum hjá fósturinu. Hér til hliðar má sjá mynd sem sýnir tengsl aldurs móður og helstu litningafrávik (meira um litningafrávik á bls. 6 í bæklingnum).

### Ómskoðun

Ómun (sónar), byggist á því að sendar eru hátíðnihljóðbylgjur inn í líkama konunnar. Þær endurkastast og þá sést mynd af því sem verið er að skoða. Myndin er dekkri eftir því sem svæðið sem rannsaka á inniheldur meiri vökva og vefur eins og bein gefur hvíta mynd. Ekkert bendir til þess að ómskoðun geti skaðað fósturið.

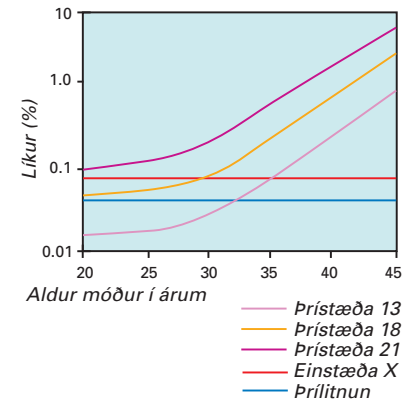
### Hnakkabykkt

Hnakkabykkt sést á ómmynd sem svart svæði (vökvi) undir húð á hnakka fóstursins (örin bendir á hnakkasvæðið). Öll fóstur hafa vökva á þessu svæði snemma á meðgöngu. Ef hnakkabykkt er meiri en sett mörk miðað við meðgöngulengd, eru auknar líkur á ýmsum hjartagöllum og litningafrávikum.

### Blóðrannsókn

Samhliða ómskoðuninni er tekið blóðsýni úr verðandi móður. Mælt er magn tveggja lífefnavísa (próteina) sem berast í ákveðnu en breytilegu magni frá fylgju og fóstur yfir í blóð móður. Þessi prótein heita frítt beta-hCG og PAPP-A. Breytingar á magni þeirra í blóði geta gefið vísbendingu um auknar líkur á litningafrávikum eða vaxtartruflun hjá fósturinu. Líkindamatið með hnakkabykkt og blóðprufu er einungis mögulegt við 11 til 14 vikna meðgöngu. Ef kona kemst ekki á þessum tíma er hægt að taka blóðprufu fram að 17. viku en þá er næmið minna.

### Aldur móður og litningafrávik



### 3000 konur fara í skimun

Samkvæmt upplýsingum frá fósturgreiningardeild LSH sem taka mið af árunum 2002-2006 fara tæplega 3000 konur árlega í fósturskimun með tilliti til litningafrávik.

Um það bil 96-97% (um 2900) fá niðurstöðu sem sýnir lítil líkur á litningafrávikum. Í þeim hópi má búast við að 0-1 fóstur greinist með litningafrávik síðar á meðgöngu og um 1 barn muni greinast með litningafrávik eftir fæðingu.

Á bilinu 3-4% kvenna (um 100) fá niðurstöðu sem sýnir auknar líkur á litningafrávikum og í þeim hópi má búast við að 10 fóstur greinist með litningafrávik.

Heimild: Fósturgreiningardeild LSH skv. óbirtu uppgjöri fyrir árin 2002-2006 (nóvember 2007).

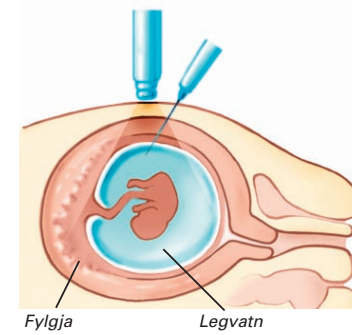


Hnakkabykkt

**Allflestar konur, eða 96-97% þeirra, sem fara í fósturskimun, fá það svar að líkur á litningafrávikum séu litlar (líkur undir mörkum).**

**Aðeins 3-4% kvenna fá niðurstöður sem gefa til kynna auknar líkur á litningafrávikum (líkur yfir mörkum). Mikilvægt er að átta sig á því að auknar líkur þýðir ekki endilega að um litningafrávik sé að ræða hjá fósturinu.**

### Legástunga



### Niðurstöður

Niðurstöður úr hnakkabykktarmælingu liggja fyrir strax að lokinni ómskoðun en hún tekur oftast um 30 mínútur. Niðurstöður úr blóðrannsókn og samþættu líkindamati liggja fyrir innan 1–2 daga. Ef líkur á litningafrávikum eru ekki auknar er svar sent ljósmóður/lækni í heilsugæslunni, en séu líkur auknar er hringt í verðandi foreldra sama dag og niðurstöður liggja fyrir og þeim boðið í viðtal og ráðgjöf. Ef um auknar líkur er að ræða, býðst greiningarpróf þar sem gerð er legástunga. Tekið er sýni úr fylgju eða legvatni og litningar fóstursins skoðaðir.

### Líkur

Líkur á þrístæðum 21, 13 og 18 (litningafrávik) eru reiknaðar út frá aldri móður og meðgöngulengd auk upplýsinga um hnakkabykkt og lífefnavísa. Þrístæða þýðir að til staðar er aukalitningur, þrjú eintök af einhverjum litningi í stað tveggja í öllum frumum líkamans (sjá bls. 6).

Líkur á þrístæðu 21 (Downs-heilkenni) þrístæðu 13 og 18, eru taldar auknar ef þær eru 1 af 100 eða meiri. Líkurnar 1 af 100 þýðir að eitt fóstur af hverjum 100 sé með litningafrávik. Ef hnakkabykkt fósturs mælist meiri en 3 mm er boðin fósturhartaómun hjá barna-hjartalækni þar sem líkur á hjartagöllum aukast eftir því sem hnakkabykktin er meiri.

## Fósturgreining með litningarannsókn

Til þess að greina hvort um litningafrávik sé að ræða hjá fósturinu þarf að taka sýni úr fylgju eða legvatni.

### Fylgjusýni

Fylgjusýni er hægt að taka eftir 11 vikna meðgöngu en ekki er mælt með því að gera það fyrr vegna aukinnar áhættu á fósturskaða. Frumur fylgjunnar eru í örri skiptingu snemma á meðgöngu og því tekur aðeins um tvo sólarhringa að fá bráðabirgðasvar en lokasvar berst yfirleitt eftir um það bil tvær vikur.

### Legvatnssýni

Legvatnssýni er hægt að taka við 15 - 20 vikna meðgöngu. Í legvatni eru frumur frá fósturinu. Frumuræktun úr legvatni tekur um tvær vikur og fæst þá endanleg niðurstaða.

### Áhætta

Legástungu til sýnatöku úr fylgju eða legvatni fylgir um 1% hættu á fósturláti.