

Preimplantatorisk genetisk diagnostik PGD, vårdrutin

Gäller för: Kvinnokliniken

Vad är PGD?

Diagnostik av genetisk sjukdom redan på embryostadiet, innan graviditet har påbörjats. Detta kräver att man genomgår provrörsbefruktning (in Vitro Fertilisering, IVF). Via IVF kan man erhålla flera ägg som befruktas med mannens spermier utanför kroppen. Tre dagar efter befruktning görs provtagning av varje embryo då en eller två celler tas ut och testas för en specifik sjukdom. En eller högst två embryon som bedöms som friska och möjliga att återföra kan sedan föras in i kvinnans livmoder. Finns flera friska embryon kan dessa frysförvaras för att vid senare tillfälle tinas och återföras i ostimulerad cykel.

Indikation

Ärftlig sjukdom i familjen eller att det i familjen finns ett barn med en kromosomavvikelse som innebär svår sjukdom och som kan undersökas med de tekniker som finns tillgängliga (Blennow et al. Läkartidningen nr 2008,105(14):1008).

Kriterier

Både mannen och kvinnan ska omfattas av sjukförsäkring enl Lagen om allmän försäkring, vara bosatta inom regionen och vara folkbokförda på gemensam adress i Sverige sedan 2 år. Om kvinnan har fyllt 36 år eller mannen 53 år gäller folkbokföring på gemensam adress i 1 år

- 1) Båda i paret ska ha fyllt 20 år.
- 2) Behandling skall påbörjas före det att kvinnan fyllt 39 år och mannen 55 år.
- 3) Kvinnans BMI skall inte överstiga 30.
- 4) Det får inte efter medicinsk, psykologisk och/eller social utredning/kuratorsutredning föreligga någon medicinsk kontraindikation mot graviditet och inte heller någon mer uppenbar psykologisk och/eller social kontraindikation mot graviditet och föräldraskap.
- 5) För assisterad befruktning vid HIV, HTLV1/11, hepatit B/C och syfilis v g se rekommendationer från Svensk förening för obstetrik och gynekologi (SFOG) 2005-01-05.

Utredning

Inleds på Kvinnoklinikens mottagning. Provtagning på såväl mannen som kvinnan som inför IVF. Kromosomanalys på båda i paret.

Härefter remitteras paret till Klinisk Genetik i Lund samt till Reproduktionsmedicinskt centrum (RMC) i Malmö.

När denna utredning är klar remitteras paret sedan vidare till Stockholm där behandlingen sker, OBS! att två separata specialistvårdsremisser skall skrivas:

- 1) Klinisk Genetik i Solna.
- 2) Fertilitetsenheten Huddinge.

PGD-Behandling

- 1) Stimulering av äggstockarna för tillväxt av ägg.
- 2) Uthämtning av ägg.
- 3) Spermaprov och preparering.
- 4) Befruktning.
- 5) Provtagning av embryon, sk embryobiopsi.
- 6) Genetisk analys med selektion av återföringsbara embryon.
- 7) Embryoåterföring.
- 8) Nedfrysning av kvarvarande friska embryon.

Varje individ som är aktuell för PGD erbjuds tre behandlingar.

Med en behandling avses:

- 1) Återförande av ett embryo (färskt eller fruset/tinat) utan påvisad avvikelse. Detta innebär att finns fruset embryo efter tidigare behandlingsförsök skall detta i första hand återföras vid nästa behandling. Finns inte frusna embryon eller att embryot inte klarar upptiningsprocessen inför behandlingsförsök nummer två och tre måste ny PGD behandling göras enl. steg 1-8.
- 2) PGD-behandling steg 1-8 utan återförande av embryo räknas som behandling.

Om inget embryo alls kunnat återföras efter tre på varandra följande behandlingar steg 1-8 erbjuds ingen ny behandlingsomgång.

PGD erbjuds vid varje nytt försök till graviditet, där syskon redan finns, under förutsättning att ovan beskrivna kriterier är uppfyllda.

Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela faktaägare.