

Provtagning inför invasiv fosterdiagnostik, riktlinjer

Inga provtagningar på fredagarna eller innan en helgdag!

Om missfall/IUFD under helgen – förvaring av provmaterial i rumstemperatur!

Varför provtagning	Vad begärs?	Blodprover?	Övrigt
Pos NIPT svar	QF-PCR	Patientens blodprov följer med **	Nya NIPT blodprov till Stockholm
Sannolikhet vid KUB 1:50 till 1:13 NUPP <3,5 mm utan avvikelser	QF-PCR	inga	
NUPP >3,5 mm och/eller risk vid KUB risk högre än 1:12	QF-PCR och genomisk array	<u>Bara efter begäran av gen. klinik i Lund:</u> Patientens och makens blodprov följer med**	Långt lila 6 ml EDTA/pers
KUB med avvikelser	QF-PCR och genomisk array	<u>Bara efter begäran av gen. klinik i Lund:</u> Patientens och makens blodprov följer med**	Långt lila 6 ml EDTA/pers
Avvikelse vid rutin ulj	QF-PCR och genomisk array	<u>Bara efter begäran av gen. klinik i Lund:</u> Patientens och makens blodprov följer med**	Långt lila 6 ml EDTA/pers
CVB/AMC pga ärftlighet, dock inte translokation	QF-PCR och riktat analys (molekylär metod)	Patientens blodprov följer med ** om resp föräldrar är utred på samma genetiska klinik inga flera prover Kopia på utredning kan bifogas	Långt lila 6 ml EDTA/pers



CVB/AMC pga ärftlighet - translokation	QF-PCR och fullständig Kromosomanalys	Blodprov av bärare på translokation följer med * -om resp föräldrar är utred på samma genetiska klinik inga flera prover	Långt lila 6 ml EDTA/pers
Habituel abort, avvikelser efter obduktion och genetisk utredning mm		Kromosomanalys föräldrar	2 x 4ml NaHeparin Mörkblå kork/pers Ej fredag
IUFD – AMC alt CVB Om ej möjligt alt fv är väldigt brun/foster har varit död länge: hudbiopsi ≥ 5 mm läggs in i NaCl	QF-PCR och genomisk array QF-PCR, ev genomisk array fibroblastodling och arkivering ***	inga	
Missed abortion >v12 bara vid misstanke missbildning AMC/CVB Om ej möjligt alt fv är väldigt brun/foster har varit död länge: Hudbiopsi el muskelbit ≥ 5 mm läggs in i NaCl	QF-PCR och genomisk QF-PCR, ev genomisk array fibroblastodling och arkivering ***array	inga	

Remiss * och ** finns i Cosmic men även under på länken;

[Laboratoriemedicin vardgivar.skane.se](http://Laboratoriemedicin.vardgivar.skane.se)

Gå in under prenataldiagnostik: genetisk analys lite längre ner på sidan

Remiss, genetik/prov post mortem ***

[https://vardgivare.skane.se/siteassets/1.-](https://vardgivare.skane.se/siteassets/1.-vardriktlinjer/laboratoriemedicin/remisser/post_mortem_genetisk_analys.pdf)

[vardriktlinjer/laboratoriemedicin/remisser/post_mortem_genetisk_analys.pdf](https://vardgivare.skane.se/siteassets/1.-vardriktlinjer/laboratoriemedicin/remisser/post_mortem_genetisk_analys.pdf)

Giltig fr.o.m: 2018-10-24

Giltig t.o.m: 2020-10-18

Identifierare: 71431

Provtagning inför invasiv fosterdiagnostik, riktlinjer



Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela
faktaägare