

Handläggning efter KUB och inför invasiv provtagning

KUB

- Låg KUB-sannolikhet $>1:1000$, ingen ytterligare åtgärd utöver basprogram MHV.
- Mellan KUB-sannolikhet $1:51 - 1:1000$ erbjuds NIPT, om det indikerar trisomi 13, 18 eller 21 bör detta verifieras med invasivt prov. Informationen ges i samband med KUB resultat, NIPT informationsblad delas ut. Behöver patienten betänketid kan vi erbjuda att ringa upp inom kort. Om paret känner sig väldigt osäker kan kontakt med läkaren etableras.
- Hög KUB-risk $\geq 1:50$ erbjuds invasiv provtagning. Patienten bokas för chorionvillibiopsi snarast alternativt kan amniocentes utföras från v 15+0. Information till patienten att CVB inte alltid kan genomföras pga placentalläge och då man får man invänta tidpunkt för AMC dvs 15+0. Materialet skickas till klinisk genetik för QF-PCR. Vid sannolikhet $\geq 1:13$ begärs även genomisk array. Se särskilda riktlinjer för provtagning invasiv fosterdiagnostik.
- Vid låg risk men NUPP ≥ 3.5 mm skall patienten bokas till läkare för tidigt ultraljud v 15+.

NIPT

- Mellan sannolikhet vid KUB ($1:51-1:1000$)
- Hög sannolikhet vid KUB ($\geq 1:50$) om invasivt prov är kontraindicerat t ex kvinnor med HIV, hepatit C eller B för att minska risken för överföring av infektionen från mor till barn.
- Patienten som inte vill göra invasivt prov kan man erbjuda NIPT.
- Tidigare barn eller foster med trisomi 21, 18 eller 13. Görs tidigast v 10+0.
- Extern remiss till klinisk genetik Karolinska sjukhuset i Solna. NIPT tas på Dockan. Två NIPT rör tages (Cell-Free DNA 10ml).
- Om pat står på T Tromby el inj Fragmin dokumentars detta på extern remiss under övrigt.

Gravid kvinna som önskar NIPT utan föregående riskvärdering med KUB erbjuds ej NIPT.

Invasiv fosterdiagnostik

Indikation

- Hög sannolikhet vid KUB
- Ärftliga kromosomförändringar av något föräldrar. Blodprov tas även från patienten och den som är bärare på kromosomförändring alt genetiskanalysnummer från lab. Skåne.
- Kromosomavvikelse i tidigare graviditet om patient önskar detta i samråd med läkaren
- Vid nackspalt >3,5 mm, misstänkt fosteravvikelse eller tidigare kromosomförändring ska även genomisk array beställas. Svarstid inom 1–2 veckor för QF-PCR och 2-3 veckor för genomisk array.
- Kvarstående oro efter fosterdiagnostiskt samtal med läkare.

Risken för att få missfall till följd av ingreppet beräknas till 0,2-0,5 % för både AMC och CVB.

Chorionvillibiopsi

- Prov kan genomföras från graviditetsvecka 11+.
- Prov tas på en liten vävnadsbit från moderkakan. Att kunna genomföra en CVB förutsätter att placentan är nåbart med nålen, bakväggsplocenta kan vara svåra. I dessa sällsynta fall bokas patient i v 15+0 för AMC.
- Inför invasivt prov sätts ing Framgin ut kväll/morgnen innan provtagning. Behandling startar igen 12 h efter provtagningen. T Trombyl sätts ut tre dagar innan provtagning, återinsätts dagen efter provtagningen.

Amniocentes

- Prov tas på ca 10-15 ml fostervatten som extraheras genom buken.
- Prov tas från graviditetsvecka 15+2.
- Inför invasivt prov sätts ing Framgin ut kväll/morgnen innan provtagning. Behandling startar igen 12 h efter provtagningen. T Trombyl sätts ut tre dagar innan provtagning, återinsätts dagen efter provtagningen.

Bokningsrutiner

- Bokningsunderlag CC skickas till ultraljudsmottagningen för tidsbokning. Båda provtagningar kan utföras vid indikation.
- Vid känd tvillinggraviditet rekommenderas återhållsamhet med invasiv ingrepp pga. ökat risk för missfall men även mer komplicerat åtgärd ifall kromosomavvikelse diagnosticerar. Vid bokat besök för provtagning kan patienten fortsätta sin diskussion med läkare som är väl insatt i fosterdiagnostik.

- Läkare utför AMC/CVS med assistans från USK/BM.
- Undersökningsresultat och provtagning skrivs in i ultraljudsformulär som skannas i CC. Vid ett normalt svar brukar genetiska kliniken skickas direkt till patienten. Vid avvikande svar eller där patienten inte har fått ett skriftlig meddelande från genetiska kliniken informerar undersökande läkare patienten via telefon. Om undersökande läkare inte är i tjänst kommande två dagar bör annan ultraljudskunnig läkare ge informationen till patienten.
- Blodgruppering ska finnas skriftligt i samband med amniocentes. Kvinnor som är Rh neg ska ges Rh-profylax med Rhesonativ 1250 IE/ml i.m. efter ingreppet om inte resultat för fetal Rh finns och foster är Rh neg. Detta ordineras av läkare i CC läkemedelslista. BATCH-nr skrivs in under "vårdgivareinstruktion"

Invasiv protagning vid tvillingsgraviditet

Monochoriotisk tvillingsgraviditet:

- Om inga avvikelser ses hos något av fostren så kan man genomföra en CVB (ålder/oro)
- Vid avvikelser eller hög sannolikhet vid KUB och andra indikationer är amniocentes att föredra. Här rekommenderas att provta båda tvillingar med tanke på att det kan finnas kromosomavvikelser som är post-meiotiska och de kan se olika ut fenotypisk -alltså den ena ser "friskare ut" men man har samma kromosombild.
- Inför invasivt prov sätts ing Framgin ut kväll/morgnen innan provtagning. Behandling startar igen 12 h efter provtagningen. T Trombyl sätts ut tre dagar innan provtagning, återinsätts dagen efter provtagningen.

Dichoriotiska tvillingsgraviditet

- CVB kan genomföras med provtagningar på varje placenta om det är två olika placentor och båda är åtkomliga.
- Annars rekommenderas AMC av varje tvilling.
- Inför invasivt prov sätts ing Framgin ut kväll/morgnen innan provtagning. Behandling startar igen 12 h efter provtagningen. T Trombyl sätts ut tre dagar innan provtagning, återinsätts dagen efter provtagningen.

I viktiga fall kan en amniocentes också genomföras för att ge klarhet om vilken zygocitet det handlar om (sällsynta behov vid t.ex. extrem tillväxthämning på ena tvilling)

Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela faktaägare