

Risikovurdering og fosterdiagnostik

INFORMATION TIL GRAVIDE



Indhold

Tillykke med graviditeten • 1

Du kan få information om undersøgelserne • 2

Information giver dig mulighed for at vælge • 3

Forskellige typer undersøgelser • 4

Risikovurdering • 4

Fosterdiagnostik • 5

Risikovurdering – undersøgelser, der beregner sandsynligheden • 6

Samtale om familiehistorien • 6

Din alder • 7

Blodprøve og/eller nakkefoldsscanning • 8

Fosterdiagnostik – undersøgelser, der kan afklare tvivl • 11

Moderkage- og fostervandsprøve • 11

Scanning for misdannelser • 13

Rådgivning, hvis der er noget galt • 16

Risikovurdering og fosterdiagnostik

INFORMATION TIL GRAVIDE

© Sundhedsstyrelsen
og Komiteen for Sundhedsoplysning
1. udgave, 1. oplag, 2004.

Manus

Peter Saugmann-Jensen, afdelingslæge
Jørgen Falck Larsen, professor, dr. med.

Fagredaktion

Kirsten Rasmussen, overlæge
Torben Larsen, funktionschef, dr. med.
Ann Tabor, professor, dr. med.

Redaktion og produktion

Komiteen for Sundhedsoplysning

Grafisk tilrettelæggelse

Peter Dyrvig Grafisk Design

Fotos

Casper Tybjerg, Lene Skou Jensen,
Scanpix/Zefa (side 1), Rikke Falck Larsen
(side 7)

Tryk

Narayana Press

Udgivet af Sundhedsstyrelsen i samarbejde
med Komiteen for Sundhedsoplysning

Pjecen kan rekvireres hos:

Komiteen for Sundhedsoplysning
Østbanegade 55, 5. sal
2100 København Ø
Telefon 35 26 54 00
Telefax 35 43 02 13

Hjemmeside: www.sundhedsoplysning.dk
E-mail: kfs@sundkom.dk

Tillykke med graviditeten

At vente barn er en af de største begivenheder i et menneskes liv. Fuld af forventning og lykkelige stunder – men også en tid, hvor nye følelser modnes. Som kommende forælder bliver man i stigende grad bevidst om det nye liv: Er barnet sundt og normalt? Trives og vokser det, som det skal?

At forventningens glæde indimellem forstyrres af urolige tanker er helt almindeligt. Det hører næsten med til forældreskabet at bekymre sig. Både når der er grund til det, og når der ikke er.

Tidligt i graviditeten er der tilbud om undersøgelser, der kan give et billede af det ufødte barns tilstand, og du kan få information om disse. Det er op til dig selv at beslutte, om du ønsker undersøgelserne, eller om du alene vil have de almindelige graviditetsundersøgelser. Lægen eller jordemoderen kan fortælle dig mere og svare på dine spørgsmål.



Forældreskabet er allerede begyndt. Der er meget at glæde sig til – og meget I skal tage stilling til allerede tidligt i graviditeten.

Du kan få information om undersøgelserne

Langt de fleste graviditeter ender med fødsel af et sundt og velskabt barn. Nogle synes, det er bedst at lade naturen råde over det, som er en normal livsproces. Andre vil gerne have barnet undersøgt i løbet af graviditeten, fordi det efter deres opfattelse er mest betryggende.

Når du henvender dig til lægen om din graviditet, vil lægen blandt andet spørge, om du ønsker information om undersøgelser af fostret for medfødte sygdomme eller handicap.

- Du kan sige *nej* til information fx ud fra tanken om, at det er bedst at lade naturen råde – eller måske blot i tillid til, at du får et rask barn. Denne holdning vil lægen, jordemoderen og andre respektere og notere i svangre-/vandrejournalen.
- Du kan sige *ja* til information. Når du ved, hvad undersøgelserne drejer sig om, kan du tage stilling til, om du ønsker dem eller ej. Du kan således træffe et informeret valg.

Hvis du siger *ja* til information, kan du vælge oplysning på flere niveauer: *Basal information* foregår hos den praktiserende læge i forbindelse med første graviditetsundersøgelse. Lægen giver en kort orientering om de forskellige undersøgelser og besvarer dine spørgsmål. *Udvidet information* vil ofte ske på fødestedet, hvor du kan få tid til en samtale med en jordemoder eller en læge med særlig viden om undersøgelserne. Både basal og udvidet information er gratis.



Du – og evt. din mand – kan få udvidet information om undersøgelserne ved en personlig samtale med en jordemoder eller en læge på fødestedet. Nogle steder tilbydes også *gruppeinformation*, hvor du sammen med andre gravide får gennemgået undersøgelserne.

Information giver dig mulighed for at vælge

Informationen skal give dig viden om undersøgelses-mulighederne. Formålet er ikke at overtale dig til undersøgelser, men at du selv kan tage stilling til de tilbud, som findes. Det, som er rigtigt for den ene gravide, kan være forkert for den anden.

Overvejelser før du vælger

Hvis du beslutter dig for undersøgelser, er det naturligvis for at få bekræftet, at det barn, du venter, er sundt og velskabt. I langt de fleste tilfælde går det heldigvis også sådan, og du får mere ro i sindet. Men undersøgelserne kan i sig selv skabe bekymring, mens de står på. Vær derfor opmærksom på, at du med et ja til undersøgelser ikke blot siger ja til at få større vished for et sundt og velskabt barn. Du siger også ja til usikkerhed, ventetid på prøvesvar, større indsigt – og en meget lille risiko for en alvorlig diagnose.

De færreste kvinder tænker på, hvordan de vil reagere, hvis det ufødte barn er alvorligt sygt. Og kun ganske få vil faktisk komme i den situation. Du behøver ikke på forhånd tage stilling til, om du i givet fald vil have graviditeten afbrudt. Den information, du modtager, vil tage udgangspunkt i, at du ønsker at bevare graviditeten, men med åbenhed for at du kan vælge anderledes.

Hvad ser man efter ved undersøgelserne?

Down syndrom (mongolisme) udgør 85 % af de mest alvorlige kromosomfejl. Det er en af de hyppigste årsager til alvorligt mentalt handicap. Ofte er der også misdannelser, især i hjertet, og problemer med syn og hørelse. Risikoen stiger med den gravides alder.

Alvorlige misdannelser udgør mindst halvdelen af de mest alvorlige medfødte tilstande. Den gravides alder har ikke betydning, og misdannelser er ikke begrænset til specielle familier. Årsagen til de fleste af dem kendes ikke, men kromosomfejl, mangel på folinsyre eller indtagelse af visse medicintyper kan

forklare en mindre del. Alvorlige misdannelser kan ses i hjertet, bugvæggen, tarmkanalen, urinvejene, hjerne/rygmarv og læbe-gane-regionen. Nogle af dem kan behandles med godt resultat, mens andre er forbundet med svære handicap eller manglende evne til at overleve.

Alvorlige arvelige sygdomme er sjældne, og som regel kan man kun undersøge for dem, hvis nogle i familien allerede er ramt – fx muskelsvind, blødersygdom og Huntingtons chorea. Man kan dog undersøge for cystisk fibrose, men du vil ikke rutinemæssigt blive tilbudt denne undersøgelse.

Forskellige typer undersøgelser

De undersøgelser, som kan komme på tale, kan indeles i to grupper: Risikovurdering og fosterdiagnostik. Alle gravide, som ønsker information om mulighederne, får tilbudt risikovurdering. Disse undersøgelser er i sig selv ufarlige for mor og barn. Hvis det viser sig, at risikoen for medfødt sygdom eller handicap er over en vis størrelse, får den gravide også tilbudt fosterdiagnostik.

Risikovurdering

Undersøgelser til risikovurdering kan være *en blodprøve, en nakkefoldsscanning og en samtale om barnets familiehistorie*. Disse undersøgelser er ufarlige og kan afklare, om du skal tilbydes fosterdiagnostik. Undersøgelserne kan vise, hvor sandsynlig eller usandsynlig en alvorlig tilstand hos det ufødte barn er. En blodprøve eller en nakkefoldsscanning kan fx vise, hvor stor risikoen er for Down syndrom, som er langt den hyppigste alvorlige kromosomfejl. En samtale om familiehistorien (evt. fulgt op af genetisk rådgivning og undersøgelse) kan belyse risikoen for en arvelig sygdom.



Risikovurdering kommer før fosterdiagnostik: Undersøgelserne til risikovurdering er i sig selv ufarlige. Derfor bør man altid kende resultatet af risikovurderingen, før man evt. beslutter sig for fosterdiagnostik.

Undersøgelserne kan ikke give endelige ja/nej svar, men de kan vise, om sandsynligheden er så stor, at der er grund til mistanke – eller så lille, at der ikke er grund til at udsætte barnet eller dig selv for yderligere undersøgelser.

Fosterdiagnostik

Moderkage- og fostervandsprøve kan med sikkerhed påvise en kromosomfejl eller en kendt arvelig sygdom. Dvs. undersøgelserne kan svare ja eller nej på, om sygdommen er der.

En ulempe ved disse undersøgelser er imidlertid, at ca. 1 ud af hver 100 prøve-tagninger medfører, at kvinden aborterer bagefter på grund af blødning eller udsivning af fostervand. Derfor anbefaler Sundhedsstyrelsen den ufarlige risikovurdering (se side 4), før det besluttet, om der er tilstrækkeligt grundlag for at tilbyde moderkage- eller fostervandsprøve. Fordelen ved den nye ordning er, at færre gravide vil få foretaget disse undersøgelser. Alligevel vil man oftere kunne påvise, hvis der er noget galt.

Scanning for misdannelser hører også med til fosterdiagnostik. Den foretages ved ca. 18 uger og kan påvise en række sygdomme og misdannelser med meget stor sikkerhed. Denne undersøgelse er ufarlig for den gravide og barnet, men kan på den anden side give viden, som du – set i bakspejlet – måske hellere ville have ventet med at få, fx om små misdannelser, som ikke har nogen reel betydning for livskvaliteten.

Ingen garanti

Hvis alle undersøgelserne er normale, er der grund til at føle sig mere tryk – men det er ikke nogen garanti for, at barnet er rask ved fødslen. Man kan ikke undersøge for alt – og man finder ikke alt det, man undersøger for. Det ufødte barn kan stadig fejle en af de sygdomme, man ikke undersøger for, eller ikke fandt.

Eller sagt med tal

Tilsammen findes de mest alvorlige tilstande hos ca. 1 ud af 100 nyfødte. Hvis alle de fosterdiagnostiske undersøgelser er normale, er risikoen skønsmæssigt halvt så stor. Undersøgelserne giver altså større – men ikke fuld – sikkerhed for et rask barn.

Andre graviditetsundersøgelser

Ud over tilbudet om information, risikovurdering og evt. fosterdiagnostik er der tilbud om en række graviditetsundersøgelser hos jordemoder og egen læge.

Gennem samtaler med jordemoder og læge bliver din graviditet fulgt. Du får svar på dine spørgsmål og støtte til en sund livsstil. Formålet med undersøgel-

serne er at styrke din og barnets sundhed og trivsel samt at sikre en god start på tilknytningen mellem jer.

Sundhedsstyrelsen anbefaler 3 lægeundersøgelser og ca. 7 jordemoderundersøgelser før fødslen, men antallet kan variere og afhænger bl.a. af familiens behov. Graviditetsundersøgelserne er også gratis.

Risikovurdering

– undersøgelser, der beregner sandsynligheden

Samtale om familiehistorien

Lægen vil spørge, om der i din eller din mands familie er personer med arvelige sygdomme eller medfødte misdannelser. Oplysningerne kan give en fornemmelse af, om der er risiko for, at barnet har arvet tilstanden. Det kan være, at du eller din mand tidligere har fået et barn med kromosomfejl (som i sjældne tilfælde kan være arvelig), eller at barnet var dødfødt. Eller du har måske haft flere spontane aborter. Måske er der tilfælde af arvelig sygdom eller svær medfødt misdannelse i jeres familie? Måske er du selv eller din mand som barn blevet opereret for en alvorlig medfødt misdannelse, fx en hjertefejl. I disse sammenhænge kan det også have en vis betydning, om du og din mand er kusine og fætter.

Hvis der er fortilfælde i familien, vil lægen foreslå jer at få rådgivning og undersøgelse på en klinisk-genetisk afdeling. I de fleste tilfælde vil udredningen vise, at

Her kan du se de forskellige tilbud og undersøgelser

Tilbud/undersøgelse	Tidspunkt	Foregår oftest
Tilbud om information om fosterdiagnostik	Ved første graviditetsundersøgelse	Hos lægen
Basal information, herunder samtale om familiehistorien	Samme dag, hvis du tager imod tilbuddet om information	Hos lægen
Udvidet information	Inden for 1-2 uger, hvis du ønsker det	På fødestedet
Tidlig eller sen blodprøve	Når du er mellem 8 og 20 uger henne	Hos lægen eller på fødestedet
Nakkefoldsscanning *)	Når du er mellem 11 og 13 uger henne	På fødestedet
Samlet svar på risikovurdering. Rådgivning	Når svar på blodprøve og/eller nakkefoldsscanning foreligger	På fødestedet eller hos lægen
Scanning for misdannelser	Hvis du ønsker det, eller hvis du tilrådes det efter risikovurdering. Fra 18 uger	På fødestedet
Hvis risikovurderingen giver grund til det, tilbydes du yderligere		
Moderkageprøve – eller	Når du er 9-13 uger henne	På fødestedet
Fostervandsprøve	Når du er 14-18 uger henne	På fødestedet

Graviditetens længde angives i hele uger, som er gået fra den sidste menstruations første dag

*) Hvis der ikke foretages nakkefoldsscanning, skal der i stedet udføres en terminsscanning tidligst muligt i graviditeten, fordi man kun kan anvende blodprøveresultatet, hvis man med sikkerhed kender graviditetens længde.



Tipoldemor på 102 år beundrer det nye medlem af familien. Barnet er heldigvis sundt og velskabt. Men i nogle familier har man arvelige sygdomme. Nogle af de familiære sygdomme kan man undersøge barnet for allerede i graviditeten.

der ikke er grund til at bekymre sig. I andre tilfælde kan det vise sig, at der er en væsentlig risiko, og som regel også hvor stor denne risiko er. I vil så kunne få rådgivning om mulighederne for fosterdiagnostik – en moderkageprøve, en fostervandsprøve eller en scanning for misdannelser.

I øvrigt vil din læge også være opmærksom på, om der er andre risikofaktorer – fx om du bliver behandlet med en type medicin, som har mulig fosterskadende virkning, eller om du har været udsat for andre skadelige påvirkninger.

Din alder

Din alder kan give et fingerpeg om risikoen for at få et barn med Down syndrom og visse andre alvorlige kromosomfejl.

Er du kun 20 år, så er risikoen, hvis man alene ser på alderen, mindre end 1 ud af 1500. Det opfatter næsten alle som en meget *lav risiko*. For de ældste gravide er det anderledes. Hvis du er 45 år, er risikoen, hvis man alene ser på alderen, 1 ud af 25. Det opfatter de fleste som en *høj risiko*. Men hvis du ikke hører til de yngste eller de ældste, giver alderen ikke så klare svar på risikoen.

Selv om alder er en vigtig risikofaktor, findes der nu mere præcise og sikre undersøgelser, som i mange tilfælde vil vise, at risikoen faktisk er langt mindre – eller langt større – end man skulle forvente alene ud fra din alder. Du kan læse om disse undersøgelser, blodprøve og nakkefoldsscanning, på de følgende sider.

Blodprøve og/eller nakkefoldsscanning

Kvindens alder kan fortælle om den generelle risiko for at få et barn med Down syndrom eller en anden kromosomafvigelse. En mere nøjagtig beregning af risikoen kan man få ved at tage en blodprøve og/eller udføre en nakkefoldsscanning.

Ved *blodprøven* måler man mængden af nogle stoffer i dit blod. Ud fra disse målinger kan det beregnes, hvor stor eller lille risikoen for kromosomafvigelse hos barnet er i dit tilfælde.

Der er følgende muligheder:

- *Tidlig blodprøve* – eller doubletest (bestemmelse af to stoffer) – kan tages, når graviditeten er mellem 8 og 13 uger.
- *Sen blodprøve* – eller tripletest (bestemmelse af tre stoffer) – kan tages, når graviditeten er mellem 14 og 20 uger. Den sene blodprøve viser, ud over risikoen for kromosomfejl, også risikoen for rygmarvsbrok og bugvægsbrok.

For at blodprøvesvaret kan blive så sikkert som muligt, er det vigtigt at kende den nøjagtige graviditetenslængde. Denne kan fastlægges ved en ultralydsscanning (terminsscanning eller nakkefoldsscanning), som udføres på fødestedet.

Nakkefoldsscanning

Ved nakkefoldsscanningen måler man størrelsen af en lille væskebræmme (hævelse af underhuden) i fostrets nakke. Nakkefoldsscanning kan foretages, når graviditeten er mellem 11 og 13 uger. Den varer 10-30 minutter afhængig af, hvordan fostret ligger. Det kan være nødvendigt at scanne såvel gennem maveskindet som gennem skeden.



Blodprøven kan – evt. sammen med en nakkefoldsscanning – give svar på, om der er øget risiko for Down syndrom.



Ved nakkefoldsscanning måles en lille væskebræmme i fostrets nakke.

Ultralydsscanninger med forskellige formål

Termins-scanning kan give en sikker beregning af graviditetens længde og fødselstidspunktet (terminen). Ved denne scanning kan man også se, om der er tvillinger. Den skal foretages tidligt i graviditeten.

Nakkefolds-scanning kan vise risikoen for Down syndrom. Kan også vise graviditetens længde.

Scanning for misdannelser kan påvise evt. misdannelser. Kan også vise barnets størrelse og antallet af fostre.

Endnu mere sikkert, hvis undersøgelserne kombineres

Hvis man kombinerer den tidlige blodprøve med nakkefoldsscanningen, bliver prøven endnu bedre til at skelne mellem høj og lav risiko for Down syndrom.

Det er også muligt at kombinere den tidlige blodprøve med den sene blodprøve. Det giver en lige så sikker forudsigelse, som hvis blodprøven kombineres med nakkefoldsscanning. Men ulempen er, at der går flere uger mellem den tidlige og den sene blodprøve. Hvis nakkefoldsscanning ikke er et tilbud på dit fødested, kan du dog diskutere denne mulighed med din læge – specielt hvis du er en ældre gravid.

Hvis man kombinerer flere undersøgelser, vil du ikke få resultatet af den første prøve. Du må vente på det samlede resultat, fordi resultatet af den første prøve alene er for usikkert, så det kan give dig unødigt bekymring og måske give anledning til, at en unødvendig moderkageprøve bliver udført.

For at kunne kombinere resultaterne af prøverne er det vigtigt, at blodprøvelaboratoriet ved, hvor scanningen skal foregå, og at fødestedet ved, hvor blodprøven undersøges. Derfor noterer lægen disse oplysninger på henvisningen eller rekvisitionen. Du vil først få svar, når det samlede svar foreligger.



Du må gerne tage pårørende med til undersøgelserne. Og ved ultralydsundersøgelse kan det betyde meget for faren at se barnets bevægelser.

Svar på risikovurdering

I langt de fleste tilfælde får du et klart svar: En høj risiko, eller en lav risiko for at få et barn med Down syndrom.

- *Lav risiko.* Hos de fleste viser undersøgelsen, at risikoen er lav. Eksempelvis kan den være 1 ud af 1000 mulige. Down syndrom er ikke udelukket, men du ved nu, at sandsynligheden for dette er meget lille. I sådanne tilfælde bliver du ikke tilbudt moderkage- eller fostervandsprøve.
- *Høj risiko.* Hos en lille del (ca. 5 % af alle gravide) viser undersøgelsen, at risikoen er høj. Eksempelvis kan den være 1 ud af 25 mulige. Det er ikke sandsynligt, men omvendt heller ikke helt usandsynligt, at du kunne være den ene. I sådanne tilfælde bliver du tilbudt moderkage- eller fostervandsprøve, som kan afgøre spørgsmålet.

Selv om langt de fleste får et klart svar efter blodprøve/nakkefoldsscanning, vil der være et mindre antal, som får et svar "midt imellem". Sundhedsstyrelsens retningslinjer giver mulighed for at tilbyde moderkage- eller fostervandsprøve i det offentlige regi, hvis risikoen er større end 1 ud af 250 mulige. Blandt 250 kvinder med et sådant prøvesvar vil der være 1, som får et barn med Down syndrom, og 249 som får et barn uden Down syndrom. Grænsen er fastsat for, at et barn med ringe risiko for Down syndrom ikke skal udsættes for unødigt risiko ved en moderkage- eller fostervandsprøve.

Fosterdiagnostik

– undersøgelser, der kan afklare tvivl

Moderkage- og fostervandsprøve

Ved at undersøge nogle celler, som udtages fra moderkagen eller fra fostervandet, kan man afgøre, om det ufødte barn har kromosomfejl. Man kan også afgøre, om barnet har en bestemt arvelig sygdom, som optræder i familien.

Fordelen ved disse undersøgelser er, at de giver helt sikre svar. Svaret kan påvise eller udelukke det, man undersøger for. Ulempen ved begge prøver er, at hos omkring 1 ud af hver 100 gravide, som undersøges, medfører selve prøveudtagningen, at barnet aborteres.

Du vil få tilbudt moderkage- eller fostervandsprøve efter risikovurdering, hvis:

- En blodprøve eller nakkefoldsscanning har vist, at risikoen for Down syndrom er større end 1 ud af 250 mulige. *Eller*
- Genetisk rådgivning og undersøgelse har vist, at der er øget risiko for arvelig genetisk sygdom herunder visse sjældne kromosomfejl hos raske voksne, som kan give sygdom hos barnet. *Eller*
- En scanning har påvist misdannelse(r), som kan skyldes kromosomfejl eller evt. en arvelig sygdom.

Valget mellem moderkage- og fostervandsprøve er først og fremmest et spørgsmål om, hvor langt du er henne i graviditeten. Moderkageprøve er bedst, når du er 9-13 uger henne, mens fostervandsprøve er bedst, når du er 14-18 uger henne.

Sådan foregår prøvetagningen

Både moderkage- og fostervandsprøve indledes med en ultralydsscanning, hvor man kontrollerer, at fostrets hjerte slår, og at fostrets størrelse svarer til dets alder. Lægen stikker derefter en tynd kanyle ind gennem dit maveskind. Nogle kvinder angiver, at det svarer til at få taget en blodprøve – andre oplever lidt mere ubehag. Proceduren ved moderkage- og fostervandsprøve er næsten den samme, og selve prøvetagningen er overstået på et øjeblik. Når du kommer hjem, bør du tage den med ro og ikke udføre fysisk arbejde i et døgn tid.

Hvis du får tilbudt fosterdiagnostik

Hvis du får tilbudt moderkage- eller fostervandsprøve, og vælger at sige ja, er det ikke det samme som et ja til abort, hvis fostret skulle fejle noget alvorligt.

Du bestemmer selv hele vejen igennem. Det er rådgiverens opgave at informere åbent og objektivt – og at støtte forældrene i den beslutning, de tager.



Kvinden bliver scannet, mens lægen udtager en moderkage- eller fostervandsprøve med en tynd kanyle. Man scanner for at sikre sig, at lægen ikke kommer til at stikke barnet.

Moderkage- eller fostervandsprøve?

Tidspunkt

Moderkageprøve kan foretages, når du er 9-13 uger henne. Fostervandsprøven kan tages, når du er 14-18 uger henne.

Prøverne

De to prøver tages på samme måde. Ved moderkageprøven er det en lille klump væv, der suges ud, mens det ved fostervandsprøven er fostervand, der trækkes ud. Moderkageprøven kan gøre lidt mere ondt.

Undersøgelser

På alle moderkage- og fostervandsprøver laves en kromosomundersøgelse. Andre undersøgelser foretages kun, hvis der er en kendt arvelig sygdom i familien, som der kan undersøges for.

Hvor sikkert er svaret?

Kromosomundersøgelse på fostervandsprøven er helt sikker. I sjældne tilfælde vil man ikke kunne få et sikkert resultat af moderkageprøven, hvorfor man efter nogle uger må foretage en fostervandsprøve for at få det endelige svar.

Risikoen for at abortere

Risikoen ved moderkage- og fostervandsprøve er den samme, nemlig en risiko på ca. 1% for at abortere fostret pga. undersøgelsen og således miste graviditeten.

Andre forskelle

Det er en fordel ved moderkageprøven, at kvinden kender svaret tidligere i graviditeten.



Selv om kanylen er lang, mærker den gravide som regel kun et stik som ved en blodprøve. Du får kun tilbudt moderkage- eller fostervandsprøve, hvis risikovurderingen viser "høj risiko". Til gengæld giver prøven et sikkert svar.

Svar på undersøgelsen

Hvis undersøgelsen af den udtagne prøve ikke viser noget unormalt, får du besked med brev. Hvis undersøgelsen viser noget unormalt, bliver du ringet op, og der aftales tid til en samtale, hvor du vil få nærmere rådgivning. Du kan læse mere om rådgivning på side 16.

Svar på undersøgelse for de mest almindelige kromosomfejl, bl.a. Down syndrom, kan du få inden for få dage til en uge, hvis du beder om det. Meget sjældne kromosomfejl tager det imidlertid længere tid at undersøge for, så du kan først få *endelig* besked efter 2-3 uger.

Scanning for misdannelser

Denne undersøgelse kan du bede om at få udført, hvis du ønsker større vished for, at fostret udvikler sig normalt. Desuden kan undersøgelsen komme på tale, hvis man har fundet øget risiko for misdannelser.

Undersøgelsen foretages oftest, når du er omkring 18-20 uger henne i graviditeten. Den foregår som en scanning udvendig på underlivet og varer 15-20 minutter. Mens undersøgelsen foregår, kan du se scanningsbilledet på en skærm ved siden af lejet.

Undersøgeren ser først efter, om der er ét eller flere fostre, om fostrets hjerte slår, som det skal, og om fostrets størrelse passer til graviditetens længde. Derefter bliver fostrets organer omhyggeligt gennemgået for at se, om der er misdannelser. Desuden bliver fostrets bevægelser, moderkagens beliggenhed og mængden af fostervand undersøgt.

Nogle misdannelser er så tydelige ved ultralydsscanning, at de næsten altid vil blive fundet, hvis de er der. Det gælder fx manglende udvikling af hjernen, rygmarvsbrok, bugvægsbrok og visse nyresygdomme. Andre er mindre tydelige, og man finder dem kun i en del tilfælde. Det gælder fx misdannelser i hjertet.

Når alt er normalt ved scanningen

I langt de fleste tilfælde bekræfter undersøgelsen, at det ufødte barn lever og har udviklet sig som forventet, samt at der ikke er fundet misdannelser. Man kan dog ikke udelukke enhver misdannelse efter en ultralydsundersøgelse.

Når ikke alt er normalt ved scanningen

Af og til finder man noget, hvor man ikke straks kan afgøre, om det er normalt. En eller flere efterfølgende undersøgelser vil som regel vise, at der ikke var grund til bekymring, men usikkerheden kan indtil da være en belastning.

Det er også uundgåeligt og ikke helt sjældent, at man ved undersøgelsen påviser en mindre misdannelse hos et ellers normalt foster. Det har i livets sammenhæng ingen afgørende betydning, men indtil du holder barnet i dine arme, kan det bekymre dig uforholdsmæssigt meget.

Nogle misdannelser kan opdages ved en blodprøve

En blodprøve fra dig, hvor man måler stoffet alfaføtoprotein, kan vise, om der er stor eller lille risiko for rygmarvsbrok og manglende lukning af bugvæggen. Med til undersøgelsen hører en terminsscanning. Undersøgelsen kommer især på tale, hvis du tidligere har født et barn med en af de nævnte misdannelser, men kan også overvejes som et begrænset alternativ, hvis du ikke ønsker

en fuld misdannelsesscanning. Prøven kan tages, fra du er 14-20 uger henne. Din læge kan oplyse mere om undersøgelsen.

Måling af alfaføtoprotein indgår også i den såkaldte triplettest, fordi stoffet både siger noget om risiko for Down syndrom og for de nævnte misdannelser.



Alle gravide kan bede om at få en scanning for misdannelser. Her tælles antallet af fostre, og man ser efter, om fostret udvikler sig normalt.



Billede af et 18 uger gammelt foster, der er normalt udviklet.

I sjældne tilfælde finder man en alvorlig misdannelse. Den har måske en sådan karakter, at fostret ikke vil kunne leve indtil fødslen eller vil dø kort efter. Det kan også være, at barnet vil blive født med et alvorligt uheleligt handicap. Eller at der skal en eller flere operationer til efter fødslen. Her vil forældrene blive tilbudt rådgivning, se side 16.

Rådgivning, hvis der er noget galt

Rådgivningen vil som regel foregå på fødestedet, hvor kvinden har gået til undersøgelse, eller på en klinisk-genetisk specialafdeling.

Rådgiveren vil forsøge at belyse, hvordan tilværelsen kan ventes at forme sig for det ventede barn og forældrene. Man vil komme ind på, hvilke muligheder der er for medicinsk eller kirurgisk behandling, ligesom forældrene vil blive informeret om, hvilke støtteforanstaltninger det offentlige stiller til rådighed. De forskellige muligheder vil blive fremlagt åbent.

Hvis det gravide par ønsker det, kan de også blive sat i forbindelse med forældre til et barn med samme sygdom eller handicap, eller der kan formidles kontakt til en relevant handicaporganisation eller en socialrådgiver.

Hvis abort kommer på tale

Fostrets tilstand kan være så alvorlig, at forældrene ønsker at få svangerskabet afbrudt. Hvis denne beslutning træffes inden for de første 12 graviditetsuger, er der stadig adgang til fri abort.

Hvis det drejer sig om en alvorlig tilstand, der først opdages efter 12 uger, kan der stadig gives tilladelse til abort efter abortloven. Jo senere i graviditeten, jo alvorligere må tilstanden være for at få tilladelse til afbrydelse af svangerskabet.

Dette vil rådgiveren kunne informere om.

Rådgivning uden for sundhedsvæsenets regi

I flere organisationer er der samlet viden om forskellige sygdomme og handicap, ligesom der kan formidles kontakt til andre patientorganisationer og til familier. I kan få mere at vide ved at kontakte en eller flere af nedenstående organisationer:

www.dukh.dk

Den Uvildige Konsulentordning på Handicapområdet. En selvejende institution oprettet af Socialministeriet. Formidler oplysning og yder rådgivning inden for det sociale område. Links til andre handicaporganisationer. Telefon 76 30 19 30

www.dhf-net.dk

Dansk Handicap Forbund. Landsomfattende organisation for mennesker med fysiske handicap. Telefon 39 29 35 55

www.chs.dk

Center for Små Handicapgrupper. En selvejende institution under Socialministeriet. Rådgiver og informerer om sjældne handicap og sygdomme. Telefon 33 91 40 20

www.downssyndrom.dk

Landsforeningen Downs Syndrom. Forening for mennesker med Downs syndrom og deres pårørende. Telefon 27 34 04 77

www.fogf.dk

Forældre & Fødsel. Forældreorganisation, der formidler viden om bl.a. fødsel og amning. Telefon 70 23 14 00

Hvis du vil vide mere om fosterdiagnostik

På Sundhedsstyrelsens hjemmeside www.sst.dk/informeretvalg kan du finde oplysninger om fosterdiagnostik og risikovurdering.

Dit lokale fødested vil ofte have oplysninger, som du kan finde på sygehusets hjemmeside. Denne kan du evt. finde via www.sundhed.dk

Andre publikationer

- Barn i vente
- I form før fødslen
- I form efter fødslen
- Kort og godt om amning
- Værd at vide om Tvillinger
- Sunde børn
- Sårbar men stærk (om for tidligt fødte)
- Ved du det om børn?
- Giv dit barn lyst til at lære

Pjecerne kan købes hos:

Komiteen for Sundhedsoplysning

Østbanegade 55, 5. sal

2100 København Ø

Telefon 35 26 54 00

Telefax 35 43 02 13

E-mail: kfs@sundkom.dk

Hjemmeside:

www.sundhedsoplysning.dk

Risikovurdering og fosterdiagnostik

INFORMATION TIL GRAVIDE

Denne pjece giver dig et indtryk af, hvilke undersøgelser du har mulighed for at få og hvilke svar, de kan give. Du kan også få noget at vide om undersøgelsernes fordele og ulemper – og hvilke risici, der i nogle tilfælde kan være tale om. Pjecen er ment som et supplement til lægens eller jordemoderens information og kan ikke erstatte denne.

Måske vil oplysningerne få dig til at tænke over nogle spørgsmål, som du gerne vil have uddybet i en samtale med en læge eller jordemoder. I den forbindelse har du mulighed for at få udvidet information, fx på fødestedet.

Pjecen kan rekvireres hos:

Komiteen for Sundhedsoplysning

Østbanegade 55, 5. sal

2100 København Ø

Tlf. 35 26 54 00

Fax 35 43 02 13

E-mail: kfs@sundkom.dk

Hjemmeside: www.sundhedsoplysning.dk