



# Fosterdiagnostikk

Temaark frå Bioteknologinemnda • Oppdatert mai 2008 • [www.bion.no](http://www.bion.no)

TEMAARK

Dei fleste barn blir fødte friske. I Noreg blir omtrent 1 prosent fødte med alvorlege utviklingsavvik eller sjukdom, mens 3 prosent har mindre alvorlege avvik. Ved fosterdiagnostikk kan ein undersøkje fosteret i svangerskapet for å sjå om det har sjukdom eller utviklingsavvik. Ein kan og berekne risikoen for at det barnet den enkelte kvinna ber, har sjukdom eller utviklingsavvik. Tilbodet om fosterdiagnostikk er avgrensa til kvinner som oppfyller visse kriterium, for eksempel at ho er over ein bestemt alder eller at ho tidlegare har fått barn med utviklingsavvik eller sjukdom. Kvinner som kan få tilbodet, skal ha informasjon og rettleiing, blant anna om kva undersøkingane kan avdekkje, og kan så velje om dei vil ta i mot tilbodet.

Basert på funn ved fosterdiagnostikk kan ein i nokre tilfelle starte behandling mens fosteret enno er i mors mage eller like etter fødselen. Funn gjer og at dei komande foreldra kan førebu seg på å få barn med utviklingsavvik. Fleire av dei sjukdomane og utviklingsavvika som blir påviste ved fosterdiagnostikk er alvorlege tilstandar som ikkje kan kurerast. Nokre vel derfor å ta abort etter at det er gjort funn ved fosterdiagnostikk.

Bruk av fosterdiagnostikk reiser mange vanskelege etiske spørsmål, blant anna om når ein skal få tilbod om fosterdiagnostikk, kven som skal få tilbodet, og dei vanskelege vala kvinna/paret kan bli stilt overfor. Her skal vi sjå på dette, men først skal vi sjå kva metodar ein bruker til fosterdiagnostikk.

## Ultralydundersøkingar

Ved ultralydundersøkingar bruker ein lydbølgjer til å framstille bilete av fosteret i den gravide si livmor. Ultralydundersøkingar kan brukast for å spesifikt sjå om fosteret har utviklingsavvik eller

## Kva er fosterdiagnostikk?

Fosterdiagnostikk, eller prenatal diagnostikk, betyr å stille ein diagnose hos eit foster før fødselen ("pre" betyr før og "natal" betyr fødsel).

Fosterdiagnostikk omfattar bruk av genetiske undersøkingar, blodprøver og ultralydundersøkingar i svangerskapet.

### Ikkje-invasive metodar:

- ultralydundersøkingar
- blodprøver av kvinna (dobbel- og trippeltest)

Desse undersøkingane medfører ikkje nokon kjent abortrisiko og dei blir brukt til risikovurdering. Ultralyd kan og brukast til diagnostikk.

### Invasive metodar:

- morkakeprøver
- fostervatnprøver

Her må ein ta prøver frå kvinna si livmor, noko som medfører 0,5–1 prosent risiko for abort ved prøvetaking. Desse metodane blir brukt til diagnostikk.



Ultralydbilete av foster. Foto: SCANPIX/Corbis.

til risikovurdering. Dersom ein ser eit utviklingsavvik direkte på ultralydbiletet, blir det diagnostikk. Men ein kan og sjå etter fysiske trekk hos fosteret som kan vere teikn på at det er auka risiko for at fosteret har utviklingsavvik eller sjukdom. Dette kan oppdagast ved for eksempel ei tidleg ultralydundersøking i 11.–14. svangerskapsveke. Då vil ein kunne sjå relativt få, men store utviklingsavvik fordi fosteret har liten størrelse og ikkje er ferdig utvikla. Foster med Downs syndrom har gjerne auka væskesamling i nakken og eventuelt eit mindre nasebein. Auka væskesamling i nakken kan og vere teikn på hjartefeil eller andre medfødde sjukdomar. Risikoen for utviklingsavvik aukar med størrelsen på væskesamlinga. Nakkefolden blir målt i millimeter. Saman med blodprøver (sjå under) og mora sin alder, kan ein berekne om det er stor risiko for at fosteret har kromosomavvik eller andre sjukdomar.

Seinare ultralydundersøkingar, for eksempel i 18. svangerskapsveke, eignar seg til å påvise ei rekkje utviklingsavvik fordi fosteret er blitt større. Men fleire kromosomavvik og stoffskiftesjukdomar vil som regel ikkje kunne oppdagast då. Ein kan blant anna ikkje lenger sjå væskesamlinga i nakken som er nemnt over.

Det er ikkje påvist skadar hos barn som har vore undersøkte med ultralyd som foster. Men ein kan ikkje sjå bort frå det. Derfor er det anbefalt å unngå overdriven/unødig bruk av ultralyd.

## Individuell risikovurdering ved ultralyd og blodprøver

Risikoen for dei vanlegaste kromosomavvika (tre kopiar av kromosom 13, 18 eller 21) kan bereknast mest presist ut frå ein kombinasjon av ultralydundersøkinga i svangerskapsveke 11–14 og ei blodprøve av den gravide i svangerskapsveke 8–14 – såkalla dobbeltest (sjå tekstboks). Den gravide sin alder blir teke med i vurderinga. Med aukande alder har nemleg den gravide auka risiko for at fosteret har kromosomavvik.

Etter ei slik risikovurdering kan kvinner på 40 år ha fått redusert risikoen til same nivå som yngre kvinner dersom det ikkje blir gjort funn. På same måte kan yngre kvinner få auka sin risiko dersom det blir gjort funn.

Dersom den gravide ikkje har fått utført desse tidlege undersøkingane, kan ein i staden ta ei blodprøve i svangerskapsveke 15–18 – såkalla trippeltest (sjå tekstboks). Men trippeltesten gir ikkje like god informasjon om risikoen som dei tidlege undersøkingane.

Hos dei fleste viser undersøkingane at risikoen for kromosomavvik er låg, og at dei mest sannsynleg vil få eit friskt barn. Der fosteret har eit av dei vanlegaste kromosomavvika, vil ein i 90 prosent av tilfella oppdage dette med ein kombinasjon av ultralydundersøking og dobbeltest. I 10 prosent av tilfella vil ein altså ikkje oppdage at fosteret har kromosomavvik. Låg risiko er med andre ord ikkje nokon garanti for at barnet er friskt, på same måte som høg risiko ikkje nødvendigvis betyr at barnet er sjukt.

Risikovurdering ved ultralyd og blodprøver aukar ikkje risikoen for abort, men ei risikovurdering gir ikkje like sikkert svar som ei prøve frå morkaka eller fostervatnet. Dersom kvinna på bakgrunn av risikovurderinga får tilbod om vidare diagnostisk utgreiing i form av morkakeprøve eller fostervatnprøve, vel ho om ho vil ta i mot dette tilbodet. Ho vil i så tilfelle bli følgt opp med rettleiing ved sjukehuset.

## Diagnostikk ved morkake- og fostervatnprøve

Med prøver frå morkaka eller fostervatnet kan ein påvise nokre av dei vanlegaste, alvorlege, arvelege eller genetiske sjukdomane. Dette gjeld først og fremst kromosomavvik. Det å ta prøvene medfører ein abortrisiko på omtrent 0,5–1 prosent. Ein del gravide ønskjer derfor å ta slike prøver berre dersom ei risikovurdering viser høg risiko for at fosteret er sjukt. Andre gravide ønskjer uansett å ta ei prøve frå morkaka eller fostervatnet.

## Svangerskapsomsorg

Ultralydundersøkingar blir først og fremst brukt for å kontrollere at svangerskapet utviklar seg normalt. I Noreg får alle gravide tilbod om ultralydundersøking rundt 18. svangerskapsveke, og nesten alle tek i mot tilbodet. Undersøkinga gir opplysningar om tid for venta fødsel (termin), talet på foster og korleis morkaka er plassert i livmora. Vidare går ein detaljert gjennom fosteret for å sjå korleis det utviklar seg.

## Fostermedisin

Formålet med fostermedisin er å diagnostisere flest moglege tilstander som helseperisjonell og den gravide har nytte av å kjenne til før fødselen. Ultralydundersøkinga i 18. svangerskapsveke er grunnlaget for fostermedisin. I enkelte tilfelle gir funn ved ultralydundersøkingar moglegheit for å behandle fosteret før eller like etter fødselen.

## Dobbel- og trippeltest

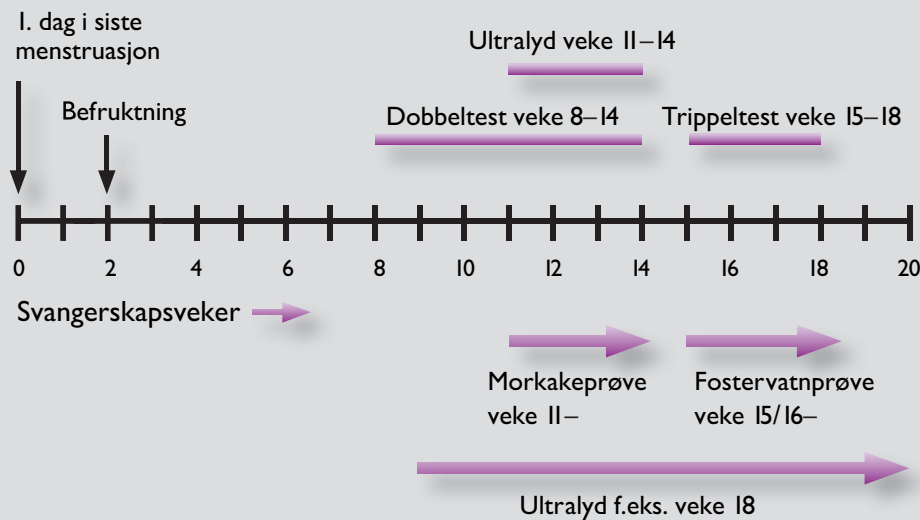
I ei blodprøve frå den gravide kan ein måle mengda av bestemte stoff som stammar frå fosteret. Konsentrasjonen av stoffa blir brukt til å berekne risikoen for at fosteret har eit av dei vanlegaste kromosomavvika.

I den tidlege blodprøva i svangerskapsveke 8–14, måler ein mengda av to stoff i blodet. Prøva blir derfor kalla *dobbeltest*. Stoffa ein undersøker er PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A) og fritt beta-hCG (choriongonadotropin).

I blodprøva som blir teken i svangerskapsveke 15–18, måler ein mengda av tre stoff. Denne prøva blir derfor kalla *trippeltest*. Stoffa ein undersøker er alfafetoprotein, østriol og beta-hCG. Ved ein utvida trippeltest måler ein i tillegg inhibin A.

Både dobbeltesten og trippeltesten kan avdekkje risiko for at fosteret har tre kopiar (trisomi) av kromosom 13, 18 eller 21. Trippeltesten kan i tillegg avdekkje risiko for opne defektar som nevrالرørsdefektar, open buk og manglande hjerne/kranium.

## Risikovurdering



## Diagnostikk

**Figur 1.** Oversikt over når det er vanleg å ta dei ulike prøvene og undersøkingane for risikovurdering eller diagnostikk. Ver oppmerksom på at ein tel svangerskapsveker frå første dag i siste menstruasjon, ikkje frå befruktinga. Det varierar noko mellom klinikkane når ein tek dei ulike undersøkingane, og det blir og justert ut i frå kva ny forskning viser er best.

Både morkaka og fostervatnet inneheld celler med same arvemateriale som fosteret. Arvematerialet kan sjåast som kromosom i mikroskopet ved celledeling. Ein kan undersøkje om det er 46 kromosom, eller fleire eller færre, og om dei har normal utsjånad.

Ved arvelege sjukdomar har kromosoma som oftast avvik som er for små til at ein kan sjå dei i mikroskopet. Mange slike sjukdomar kan oppdagast ved å genteste fosteret. Slike arvelege sjukdomar er svært sjeldne, og undersøkingane er ressurskrevjande. Slike undersøkingar blir derfor berre gjort når familiehistoria tilseier det.

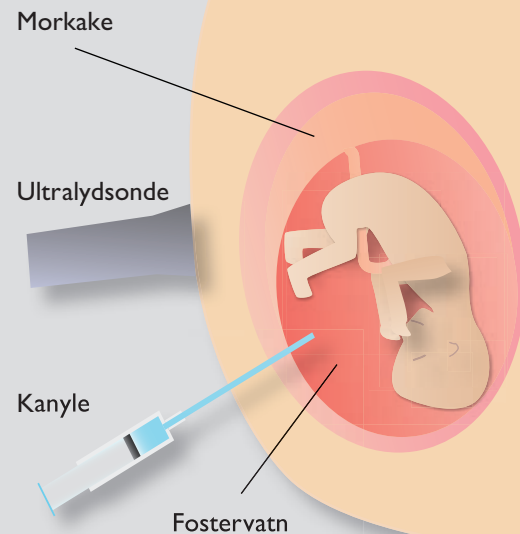
Prøver frå morkaka blir som regel tekne ved 11 fullgatte svangerskapsveker. Prøver frå fostervatnet blir tekne noko seinare, ved 15/16 fullgatte svangerskapsveker. Prøvene blir vanlegvis tekne ved at legen stikk ein tynn kanyle gjennom den gravide sin mage eller gjennom skjeden og inn i livmora (sjå figur 2). Gjennom nåla blir fostervatn eller ein liten vevsbit frå morkaka teken

ut. Legen bruker ultralyd under heile prøvetakinga for å sjå kor kanylen er for ikkje å skade fosteret. Cellene som blir tekne ut blir så brukt til å utføre genetiske analysar. Alt etter kva undersøkingar ein skal gjere tek det nokre dagar eller nokre veker å få prøvesvaret.

Abortrisikoen kan vere noko høgare ved morkakeprøver enn ved fostervatnprøver, men sidan morkakeprøver kan takast tidlegare, vel nokre likevel å ta dei. Men tek ein morkakeprøvene for tidleg, er abortrisikoen høgare, og det kan vere fare for defektar i armar og bein.

### Oppfølging ved funn

Det er ikkje alle tilstandar som kan oppdagast med undersøkingsmetodane ein bruker ved fosterdiagnostikk. Men dersom undersøkingane avdekkjer sjukdom eller utviklingsavvik hos fosteret, vil kvinna få informasjon og rettleiing av medisinske ekspertar. Informasjon om sjukdom eller utviklingsavvik hos fosteret vil ofte føre til ei rekkje spørsmål



**Figur 2.** Fostervatnet inneheld celler frå fosteret som kan takast ut ved ei fostervatnprøve og så undersøkjast i mikroskop eller ved gentestar. Det same kan ein gjere med prøver tekne frå morkaka.

om kva følgjer dette kan få for barnet og familien. Kvinnas og partnars får grundig informasjon om den sjukdomen eller funksjonshemminga som barnet vil få, og om eventuelle behandlingsmoglegheiter og oppfølging. Dette omfattar og gjeldande rettar og støttetiltak som finst for barn og familiar saka vedkjem. Dei får og informasjon om moglegheita til eventuelt å kunne å ta abort.

Rundt 10–15 prosent av avvika skuldast avvik i arvematerialet (i DNA-et), mens 10 prosent skuldast infeksjonar og medikamentbruk. 20–25 prosent skuldast eit samspel mellom arv og miljø. I rundt halvparten av tilfella kjenner ein ikkje årsaka.

### Behandlingsmoglegheiter

For ein del sjukdomar kan ein starte behandling i mors mage eller førebu seg på behandling like etter fødselen. I dag kan ein for eksempel drenere væske frå cystar i lungar ved å leggje inn kateter. Dersom luftrøret er forsnevra eller lukka, kan ein forløyse barnet ved kei-

## Etiske problemstillingar

Kven skal få tilbod om fosterdiagnostikk? Er det opp til kvinna å avgjere om ho ønskjer det, eller skal samfunnet setje kriterium?

Er det at kvinna er uroa for om svangerskapet går bra, god nok grunn til å få tidleg ultralyd, som igjen kan føre til funn som gjer at ein får vidare fosterdiagnostikk?

Skulle fleire fått tilbod om fosterdiagnostikk?

Kvinnene som oppfyller kriteria for å få fosterdiagnostikk skal kunne velje om dei vil bruke det. Men føler kvinna verkeleg at ho har eit reelt val og kan seie nei dersom ho ønskjer det? Eller føler ho at ho må ta i mot tilbodet dersom ho er i den gruppa som kan få fosterdiagnostikk? Er det uansvarleg ikkje å ta i mot tilbodet sidan undersøkingane kan avdekkje tilstandar som kan behandlast?

I kva grad skal legane informere om moglegheitene som finst? Skal tilbodet berre bli gitt dersom kvinna sjølv spør? Korleis stemmer dette med at alle skal ha sosialt like moglegheiter?

sarsnitt og først berre forløyse hovudet og leggje slange i luftrøret før ein forløyser kroppen. Misdanningar i urinvegane, som kan bli livstrugande og som ein ser på ultralyd, men ikkje på fødde, er blant dei misdanningane som kan behandlast like etter fødselen.

## Abort

Ein del gravide ønskjer å avbryte svangerskapet dersom undersøkingane viser alvorlege utviklingsavvik hos fosteret. I Noreg er det fri abort fram til svangerskapsveke 12. Resultata frå risikovurderingar og diagnostiske undersøkingar kjem som oftast etter at denne grensa er passert. Etter 12. svangerskapsveke kan ein fram til veke 22 søkje abortnemnder om å få ta seinabort. Jo seinare ein ønskjer å ta abort, desto alvorlegare må tilstanden vere. Etter veke 18 skal det tungtvegande grunnar til for at ein skal få abort. Dersom fosteret er levedyktig då, får ein ikkje ta abort.

For å fastslå nøyaktig diagnose, må aborterte foster undersøkjast slik at ein kan seie noko om risiko for gjentakning i seinare svangerskap.

Dei fleste vil vere einige i at fosterdiagnostikk er greitt når dette fører til at fosteret kan få tilbod om medisinsk behandling eller at ein er førebudde på at det blir ein komplisert fødsel, men kva når det fører til at kvinna tek abort? Mange vil meine at det er greitt dersom det er snakk om tilstandar der barnet ikkje vil leve opp. Spørsmålet blir vanskelegare når ein diskuterer kva avvik som skal kunne "kvalifisere" til abort. Det blir særleg oppfatta som etisk problematisk når ein aborterer foster med tilstander som er ikkje er dødelege ved fødselen eller tidleg i livet, for eksempel ryggmarksbrokk og Downs syndrom. Skal ein setje grenser for kva sjukdomar ein skal kunne teste for?

Det er mogleg å vere i mot abort etter fosterdiagnostikk, men samtidig godta sjølvbestemt abort, fordi ein meiner at ein skal kunne velje om ein skal ha barn eller ikkje, men ikkje kva barn ein vil ha. For nokre er det derfor etisk uakseptabelt å velje bort foster med bestemte avvik. I dag skjer dei fleste fosterdiagnostiske undersøkingane etter at grensa for sjølvbestemt abort er passert og må derfor nemndsbehandlast.

Når i svangerskapet skal gravide kunne utføre fosterdiagnostikk? Skal det kunne bli vanleg å gjere det før grensa for sjølvbestemt abort er passert?

## Les meir på [www.bion.no](http://www.bion.no)

- Kven får tilbod om fosterdiagnostikk?
- Retningslinjer for bruk av ultralyd
- Norsk lov
- Statistikk
- PGD – eit alternativ til fosterdiagnostikk?
- Internasjonalt perspektiv
- Vidare lesing

Produsert av:

I samarbeid med:

Støtta av:



Bioteknologinemnda



Helsedirektoratet



Forskningsrådet