



## Screening test för Downs symtom i början av graviditeten – vill du delta?

Med denna information vill vi hjälpa dig att avgöra om du vill delta i screeningen för att fastställa eventuellt Downs syndrom. Screeningen baserar sig på ultraljudundersökning och blodprov på modern. Härigenom är det möjligt att redan i början av graviditeten spåra en stor del av de foster som har Downs syndrom<sup>1</sup>).

### *Deltagande i screeningen och eventuella fortsatta undersökningar är frivilligt.*

**Syftet med screeningen** är att identifiera mödrar med förhöjd sannolikhet för att få barn med Downs syndrom och att styra dessa mödrar till fortsatta undersökningar. Sannolikheten beräknas utgående från moderns ålder, tjockleken av den vid ultraljudundersökningen fastställda nacksvullnaden hos fostret samt koncentrationen av vissa markörer i moderns blodprov<sup>2</sup>). Den slutliga sannolikheten beräknas av ett för detta ändamål framtaget **datorprogram**. Ett positivt screeningsresultat betyder att fostret har förhöjd sannolikhet att få Downs syndrom.

Resultatet av screeningen är positivt i fem procent av graviditeterna dvs. fostret har förhöjd sannolikhet att födas med Downs syndrom. Till denna fem procents grupp hör över 80 % av de graviditeter där fostret de facto föds med Downs syndrom. Det är att observera att i de flesta av de graviditeter där screeningsresultatet är positivt, har fostret inte fått Downs syndrom.

Det nuvarande systemet är bättre än en screening enbart på basen av moderns ålder och spårar alltså mera effektivt graviditeter där det finns förhöjd risk för att fostret får Downs syndrom. De mödrar som identifieras genom screeningen kan styras till **fortsatta undersökningar** om de så önskar. Fortsatta undersökningar innebär att fostrets kromosomer undersöks genom att ta ett moderkaks- eller barnvattenprov. Konstateras fostret ha Downs syndrom, kan familjen förbereda sig inför födseln av ett sjukt barn, eller låta avbryta graviditeten vilket enligt finsk lag är möjligt ända till 24 graviditetsveckan.

### Till screening genom remiss från rådgivningen

Riskgraviditetsscreeningen sker på förlossningssjukhusets moderskapspoliklinik med remiss av rådgivningen. Under 10 – 12 graviditetsveckan görs först en ultraljudsundersökning där fostrets storlek och tjockleken av nacksvullnaden fastställs. Samma dag eller inom de närmaste dagarna tas ett blodprov på modern där koncentrationen av markörerna fastställs. Datorprogrammet beräknar riskens storlek. Svar ges en vecka efter blodproven.



.....Screening test för Downs symptom i början av graviditeten – vill du delta?

**Negativt screeningsresultat eller ringa sannolikhet** meddelas per brev till modern. Det betyder att sannolikheten för Downs syndrom i samband med den aktuella graviditeten är mindre än den för en 35-årig moder beräknade enbart åldersbaserade sannolikheten (risktalet mindre än 1:250).

Ca 95 % av mödrarna har ett negativt screeningsresultat. Ett negativt resultat är dock aldrig en garanti för att fostret är helt friskt.

**Ett positivt screeningsresultat eller större sannolikhet** betyder att sannolikheten för Downs syndrom i samband med den aktuella graviditeten är större än 1:250, och om familjen så önskar är det möjligt att företa fortsatta undersökningar för att fastställa fostrets kromosomer. **Ett positivt screeningsresultat meddelas modern per telefon eller brev** av Kvinnoklinikens fosterdiagnostiska enhet. Samtidigt ges också information om frågor i anslutning till fortsatta undersökningar och tid reserveras om så behövs.

Downs syndrom kan med säkerhet fastställas endast genom fostrets celler, som tas från moderkakan eller barnvattnet för undersökning. Vardera metoden innebär en liten risk för missfall (mindre än 1 %), och det är därför viktigt att till fortsatt undersökning styrs endast de kvinnor beträffande vilkas graviditet en förhöjd sannolikhet för Downs syndrom har konstaterats.

**När graviditeten framskrider** har alla som genomgått screeningen i början av graviditeten möjlighet att undergå en andra ultraljudsundersökning under 19 – 21 graviditetsveckan för att granska fosterstrukturen. Om resultatet av denna undersökning är normalt, så sker uppföljningen av graviditeten på sedvanligt sätt på rådgivningen.

- 1) Downs syndrom eller Trisomi-21 är en kromosomrubning som beror på förekomsten av en extra kromosom 21 i cellen. Orsaken till denna extra kromosom är en avvikelse vid äggcells- eller spermiebildningen redan före befruktningen. I Finland föds det ungefär ett barn med Downs syndrom på 600 friska barn. De som har Downs syndrom är måttligt utvecklingsstörda, de har typiska ansiktsdrag och rätt ofta medfött hjärtfel samt löper förhöjd risk att insjukna i leukemi.
- 2) I de graviditeter där fostret har Downs syndrom är nacksvullnaden förstorad och markörerna (HCG-beta och PAPP-A) utsöndras från moderkakan i moderns blodomlopp i koncentrationer som skiljer sig från en normal graviditet.