



NIPT-undersökning och ultraljudsundersökningar för fosterscreening

Vanda och Kervo välfärdsområde erbjuder gravida helsingforsbor som besöker rådgivningsbyråerna i Helsingfors en frivillig och avgiftsfri NIPT-undersökning (för dem som vill och är lämpade att genomgå undersökningen) och en allmän ultraljudsundersökning med fosterscreening som utförs av en barnmorska vid HUS enhet för fosterscreening i början av graviditeten (i graviditetsvecka 11+0–13+6) och en ultraljudsundersökning för att utreda strukturella avvikelser (i graviditetsvecka 19–21 eller efter graviditetsvecka 24+0). Från och med den 1 januari 2026 kommer gravida som kommer på sitt första besök på rådgivningsbyrån och som är lämpade för NIPT att erbjudas NIPT-screening i stället för en kombinerad screening.

Vad som undersöks och varför

Ungefär tre procent av alla nyfödda barn konstateras ha någon strukturell avvikelse. De vanligaste faktorerna som bidrar till strukturella avvikelser är kromosomavvikelser hos fostret. De vanligaste av dem är avvikelser i antalet kromosomer. Trisomi är ett tillstånd där en individ har tre exemplar av samma kromosom i stället för de normala två. Den vanligaste trisomin är trisomi 21, det vill säga Downs syndrom, som är den vanligaste orsaken till medfödd intellektuell funktionsnedsättning. De mer sällsynta trisomierna 13 och 18 visar sig vanligen som svåra medfödda strukturella avvikelser och leder ofta till att fostret dör redan i livmodern eller kort efter födseln.

NIPT (non-invasive prenatal testing, icke-invasiv prenatal testning) är en metod för att screena kromosomavvikelser hos foster som är mer exakt än kombinerad screening genom att mammas blodprov undersöks för cellfritt fetalt DNA (cffDNA). De tester som numera används används vanligen för att bedöma antalet kromosomer 21, 18 och 13. Undersökningen ger inte information om andra genetiska sjukdomar eller om kön. Även om NIPT är en exakt screeningmetod till sin natur, kommer ett avvikande resultat att bekräftas genom en invasiv fosterundersökning (fostervattenprov), om den gravida så önskar, innan något beslut om att fortsätta graviditeten fattas.

På rådgivningsbyrån och på enheten för fosterscreening kartläggs huruvida en NIPT-undersökning kan genomföras. Vissa faktorer påverkar hur tillförlitlig NIPT-undersökningen är. De faktorerna är bland annat:

På rådgivningsbyrån kartlägger en hälsovårdare	På enheten för fosterscreening kartlägger en barnmorska
Om den gravida har cancer (under behandling eller uppföljning), tidigare har genomgått en organtransplantation eller om den gravida har en kromosomavvikelse på kromosomerna 13, 18 eller 21 (inte lämpad för NIPT).	- Avvikande ultraljudsfynd (strukturell avvikelse eller bred nackspalt över 3,5 mm) -> remiss till enheten för fosterscreening, andra undersökningsmetoder kan vara att föredra. - Tvillingtransfusionssyndrom (graviditeten började som en tvillinggraviditet men



- Om det finns kännedom om en ökad risk för en genetisk sjukdom eller kromosomavvikelse hos fostret, eller en strukturell avvikelse hos fostret under en tidigare graviditet (enheten för fosterscreening konsulteras om huruvida andra undersökningsmetoder är att föredra).

ett av fostren dog tidigt i graviditeten) -> inte lämpad för NIPT.
Separata moderkakor vid tvillinggraviditeter (lämpad för NIPT, men när det gäller icke-identiska tvillingar är resultatet inte fullt lika tillförlitligt och det kan vara svårare att tolka ett avvikande resultat).

Om du är lämpad för NIPT kommer du att få göra ett blodprov efter din första ultraljudsundersökning för fosterscreening. Provet undersöks för att utreda fostrets risk för tre vanliga kromosomavvikelser (trisomi 21, 13 och 18) med hjälp av metoden Vanadis NIPT.

NIPT-provet tas på HUS laboratorium (alla HUS-laboratorier). Obs., NIPT-provet tas först efter det första screeningultraljudet.

Om du är lämpad för en NIPT-undersökning bör du också ta andra blodprov i början av graviditeten (alla HUS-laboratorier) direkt efter ditt första besök.

Om du inte är lämpad för en NIPT-undersökning erbjuder rådgivningsbyrån dig en kombinerad screening, där du får ta ett blodprov vid en HUSLAB-provtagningspunkt (alla verksamhetsställen) före den första ultraljudsundersökningen för fosterscreening i graviditetsvecka 10+0–10+6. Samtidigt tas de andra blodproven som ska tas i början av graviditeten.

Resultat av undersökningen

Ett normalt resultat av en NIPT-undersökning (eller alternativt en kombinerad screening) meddelas per brev inom ungefär en månad. Om resultatet av NIPT-undersökningen (eller alternativt den kombinerade screeningen) är avvikande kontaktas du direkt av enheten för fosterscreening på Kvinnokliniken för eventuella ytterligare undersökningar.

1. Ultraljudsundersökning tidigt i graviditeten och/eller screening för kromosomavvikelser

En ultraljudsundersökning i början av graviditeten utförs av en specialutbildad barnmorska i graviditetsvecka 11+0–13+6, antingen genom slidan eller från främre bukväggen. Med hjälp av undersökningen kan antalet foster fastställas och graviditetens längd uppskattas mer exakt än bara tidpunkten för din senaste menstruation. Under undersökningen kan dessutom nackspalten mätas och fostrets strukturer undersökas i stora drag. Bred nackspalt kan tyda på en ökad risk för kromosomavvikelser eller strukturella avvikelser. Redan vid ultraljudsundersökningen tidigt i graviditeten kan även stora och allvarliga strukturella avvikelser upptäckas. Om det visar sig att fostret har en bred nackspalt eller en strukturell avvikelse får du information om ämnet och vid behov ordnas ytterligare undersökningar.

2. Strukturell undersökning

En strukturell ultraljudsundersökning utförs av en specialutbildad barnmorska i graviditetsvecka 19–21 från främre bukväggen. Genom den här undersökningen kan ungefär tre fjärdedelar av de viktigaste strukturella avvikelserna hos fostret identifieras. Om en avvikelse misstänks under ultraljudsundersökningen hänvisas den gravida till ytterligare undersökningar. En



strukturell undersökning kan även göras senare, i graviditetsvecka 24–26, men då är det inte längre möjligt att avbryta graviditeten, inte ens om fostret visar sig ha en allvarlig strukturell avvikelse.