

# FÓSTURRANNSÓKNIR: FÓSTURSKIMUN OG FÓSTURGREINING



**Karitas Ívarsdóttir  
Ragnheiður Bachmann**

[www.heilsugaeslan.is](http://www.heilsugaeslan.is)

## FÓSTURRANNSÓKNIR: FÓSTURSKIMUN OG FÓSTURGREINING

Fósturskimun og fósturgreining eru rannsóknir sem eru gerðar til þess að meta ástand fósturs.

Fósturskimun er almenn leit að frávikum. Skimað er fyrir (leitað er að) sköpulagsgöllum hjá fósturinu og líkur á litningafrávikum metnar. Fósturskimun er gerð með ómskoðun með eða án blóðsýnatöku hjá verðandi móður.

Fósturskimun er ekki talin skaðleg móður eða barni.



Fósturgreining er rannsókn sem greinir frávik og er í boði ef niðurstöður úr fósturskimun benda til þess að um sköpulagsgalla sé að ræða hjá fósturinu sem þarfnast frekari rannsóknar eða líkur á litningafrávikum séu auknar. Fósturgreining er gerð með ómskoðun, blóðsýnatöku, sneiðmyndatöku eða litningarannsókn (legástungu). Legástungu fylgir um 1% hættu á fósturláti.



Val um fósturskimun og fósturgreiningu ætti að byggja á ítarlegum og góðum upplýsingum

Frekari upplýsingar um fósturrannsóknir, Downs heilkenni og fleira má finna á eftirfarandi vefslóðum:

[www.landlaeknir.is/Pages/207](http://www.landlaeknir.is/Pages/207)

[www.landspitali.is](http://www.landspitali.is)

[www.landspitali.is/esd](http://www.landspitali.is/esd)

[www.downs.is](http://www.downs.is)

[www.serstokborn.is](http://www.serstokborn.is)

[www.sjonarholl.net](http://www.sjonarholl.net)

[www.screening.nhs.uk/anpublications/screening\\_tests.pdf](http://www.screening.nhs.uk/anpublications/screening_tests.pdf)

### Ætti ég að þiggja fósturrannsókn?

Fyrir suma er mikilvægt að vita hvort barnið þeirra hafi frávik, svo sem litningafrávik. Það er í þínum höndum sem verðandi foreldri að ákveða hvort þú viljir þiggja fósturrannsókn eða ekki og það er einstaklingsbundið hvaða ákvörðun er tekin. Það er því afar mikilvægt að taka upplýsta ákvörðun og að hver og einn sé sáttur við þá ákvörðun sem hann tekur.

Upplýsingar um fósturrannsóknir (tilgang, takmarkanir, kosti og galla) geta hjálpað þér að taka ákvörðun. Gott er að vita hvaða þýðingu niðurstöðurnar hafa.

Það er æskilegt að þeir verðandi foreldrar sem standa frammi fyrir vali um að þiggja eða hafna fósturskimun ræði við ljósmóður eða lækni. Einnig er gott að velta því fyrir sér hvernig maður myndi bregðast við niðurstöðum sem benda til fráviks og vera búin að kynna sér hvaða valkostir eru í boði. Þá getur verið gott að hugleiða á hvaða forsendum ákvörðun um að þiggja rannsókn er tekin.



Það er val verðandi foreldra hvort þeir þiggja fósturrannsóknir

Það er mikilvægt að verðandi foreldrar ræði saman áður en ákvörðun um fósturskimun og fósturgreiningu er tekin og séu sáttir við þá ákvörðun sem þeir taka

Niðurstöður úr fósturskimun og fósturgreiningu geta valdið tilfinningalegu álagi

## Ómskoðun

Við ómun sendir ómskoðunartækið (ómhausinn) frá sér hátíðnihljóðbylgjur. Bergmáli þeirra er breytt í svarthvíta sneiðmynd sem birtist á skjá. Til þess að betur sjáist á skjáinn er rökkur haft í herberginu þar sem skoðunin fer fram. Sérstakt ómskoðunarhlaup er notað til að hljóðbylgjurnar komist auðveldar yfir í þá vefi sem á að skoða.

Ekki er vitað til þess að ómskoðun, eins og hún er framkvæmd til skimunar og greiningar á meðgöngu, sé skaðleg móður eða barni.



Notaðar eru tvær gerðir af ómhaus. Þurfi að skoða um leggöng er ómhausinn langur og mjór. Ef skoðað er um kviðvegginn er ómhausinn styttri og breiðari (sjá mynd). Við ómskoðun leggst hin verðandi móðir á bakk. Ef skoða þarf um leggöng þarf hún að fara úr buxunum og e.t.v. setja fæturna upp í stoðir. Ómskoðunarhlaupið er sett í smokk sem settur er á ómhausinn og honum síðan rennt upp leggöngin. Þannig kemst ómhausinn nær leginu og auðveldara er að skoða smátt fóstur.

Þessi aðferð er aðallega notuð í upphafi meðgöngu, fyrstu 6-10 vikurnar.



Þegar ómskoða á um kviðvegginn er hlaupinu hellt á kviðinn og ómhausnum er rennt kerfisbundið til og frá yfir kviðinn til þess að sjá fóstrið. Til þess að gera mælingar á fóstroinu er skjámyndin „fryst“. Það er ekki sárt að fara í ómskoðun, hvort sem er ómskoðað um leggöng eða kvið, en stundum þarf að þrýsta ómhausnum þéttingsfast yfir kviðinn til þess að fá skýra mynd af því sem verið er að skoða.

Ef skoðunin gengur vel tekur hún um það bil 10 - 30 mínútur. Stundum eru skilyrðin erfið og þá þarf lengri tíma. Ef móðirin er í yfirþyngd getur verið erfitt að fá góða mynd af fóstroinu. Einnig getur fóstrið legið í þannig stellingu eða verið á svo mikilli hreyfingu að erfitt er að sjá vel til. Stundum þarf að endurtaka hluta skoðunarinnar síðar.

### Niðurstöður ómskoðana

Ómskoðanir geta gefið mikilvægar upplýsingar en þær hafa sínar takmarkanir. Einstaka sinnum koma fram vísbendingar um að eitthvað sé athugavert en ekki er ávallt vitað hvort og þá hvaða þýðingu það hefur.

Langoftast sést ekkert athugavert og fóstrið virðist heilbriggt. Stundum vaknar grunur um/sjást frávik. Í einstaka tilvikum eru þau alvarleg en flest frávik eru þess eðlis að hægt er að meðhöndla þau.



Þá er boðin ítarleg skoðun til að fá nákvæmari greiningu. Sú skoðun getur falið í sér litningarannókn (legástungu), ómskoðun, sneiðmyndatöku eða blóðrannsókn, eftir því sem við á í hverju tilviki. Ef niðurstöður leiða í ljós að um frávik er að ræða er mikilvægt að fá upplýsingar um hvaða þýðingu það geti haft fyrir meðgönguna, fæðinguna, heilsu barnsins, horfur, meðferð og fleira sem við á og hægt er að segja til um á þessu stigi.



Stundum er ekki hægt að meta frávik endanlega fyrir en síðar, jafnvel ekki fyrir en eftir fæðingu barnsins.

Nýburalæknar, barnaskurðlæknar, sérfræðingar í hjartasjúkdómum barna, lýtalæknar og sérfræðingar í erfðasjúkdómum auk fæðingarlækna bjóða aðstoð sína og veita upplýsingar eins og hægt er hverju sinni.

Mikilvægt er að hafa í huga að það koma ekki öll frávik fram við ómskoðun.

Langflest börn fæðast heilbrigð

Ljósmaður og læknar í meðgönguvernd og á ómskoðunar- og fósturgreiningadeildum svara fúslega öllum spurningum og vísa áfram í frekari ráðgjöf ef þörf er á

## Litningafrávik

Margvísleg litningafrávik er hægt að greina með litningarannsóknnum. Flest eru þau afar sjaldgæf. Þau litningafrávik sem fjallað er um hér eru þau litningafrávik sem skimað er fyrir við 11-14 vikna meðgöngu.

### Þrístæða 21 - Downs heilkenni

Þrístæða 21 er algengasta litningafrávik. Þeir einstaklingar sem hafa þessa litningagerð hafa Downs heilkenni.

Í hverri frumu líkamans eru litningar. Þessir litningar bera í sér erfðaeefni sem ákvarða hvernig við verðum. Flestir hafa 23 pör af litningum í hverri frumu eða 46 litninga. 23 litningar koma frá móður og 23 litningar koma frá föður. Við getnað skipta litningapörin sér og raða sér upp á nýtt. Stundum skipta litningapörin sér ekki alveg rétt og það leiðir til þess að frumur barns með Downs heilkenni hafa aukaeintak af litningi númer 21: þrír litningar í stað tveggja. Þess vegna er þetta kallað þrístæða, á litningi númer 21. Ekki er hægt að fjarlægja þennan aukalitning úr frumunum og engin lækning er því til. Þegar skipting litninganna verður með þessum hætti gerist það fyrir tilviljun. Það er ekkert sem foreldrarir gerðu eða gerðu ekki sem leiddi til þessa.

### Hvað þýðir það að vera með Downs heilkenni?



Eins og allir einstaklingar eru þeir sem hafa Downs heilkenni ólíkir; þeir hafa mismunandi útlit, persónuleika og skapgerð. Geta þeirra og hæfileikar eru mismunandi. Einstaklingar með Downs heilkenni hafa þroskahömlun eða frávik og glíma við námsörðugleika af einhverju tagi. Sumir hafa meiri og fleiri frávik en aðrir.

Ýmis líkamleg heilsufarsvandamál eru tengd Downs heilkenni. Það er mismunandi milli einstaklinga hversu mikil og hversu alvarleg þau vandamál eru en margir búa við góða heilsu alla sína ævi. Í mörgum tilvikum er hægt að lækna og/eða bæta algengustu heilsufarsvandamál sem tengjast Downs heilkenni en þau eru hjartagallar og hjartasjúkdómar, heyrnarskerðing og sjónskerðing. Alzheimers sjúkdómurinn getur komið fram hjá þeim fyrr á ævinni en hjá öðrum sem fá sjúkdóminn.

Það er erfitt að segja til um hvernig þeim ungbörnum sem fæðast með Downs heilkenni vegnar í æsku og á fullorðinsárum. Það er háð líkamlegri heilsu þeirra, atlæti og aðbúnaði um ævina, eins og hjá þeim ungbörnum sem ekki hafa heilkennið.

Margir fullorðnir einstaklingar með Downs heilkenni geta stundað vinnu og lifað nokkuð sjálfstæðu lífi. Flestir þurfa stuðning og aðstoð alla ævi. Heilbriggt lífferni og gott eftirlit með heilsu þeirra, strax frá barnæsku, getur komið í veg fyrir alvarleg heilsufarsvandamál.

Lífslíkur og lífsgæði fólks með Downs heilkenni hafa aukist mikið á síðustu árum.

## Hvaða líkur eru á því að eignast barn með Downs heilkenni?



Allir geta eignast barn með Downs heilkenni en líkurnar á því aukast með hærri aldri móður.

Sem dæmi má nefna að líkur á því að eignast barn með Downs heilkenni eru 1 af 1500 hjá tvítugri konu,

1 af 900 hjá þrítugri konu en líkurnar eru 1 af 100 hjá fertugri konu.

Sumum þykir betra að meta líkur í prósentum: 1 af 1500 eru 0,07 % líkur, 1 af 900 eru 0,1 % líkur og 1 af 100 eru 1% líkur.

## Prístæða 13 og 18

Prístæða 13 og 18 eru alvarleg litningafrávik. Flest fóstur deyja snemma á meðgöngutímanum og lífslíkur þeirra barna sem fæðast eru litlar sem engar.

## Fósturskimun

Boðið er upp á fósturskimun við 11-14 vikur og 20 vikur.



[11-14 vikna skimun](#) er gerð með ómskoðun á fósturinu og blóðsýnatöku hjá verðandi móður.

Fósturgreiningadeild Landspítalans og Kvennadeild Sjúkrahússins á Akureyri bjóða öllum verðandi foreldrum skimun til þess að meta líkur á litningafrávikum við 11-14 vikna meðgöngu. Greiða þarf fyrir skoðunina.

[20 vikna skimun](#) er gerð með ómskoðun á fósturinu.

Fyrir verðandi foreldra sem búa á höfuðborgarsvæðinu fer skoðunin fram á Fósturgreiningadeild Landspítalans. Ómskoðunin er einnig gerð á Akureyri, Akranesi, Ísafirði, Neskaupsstað, Keflavík, Sauðárkróki, Seyðisfirði, Selfossi og Vestmannaeyjum. Í meðgönguverndinni er öllum verðandi foreldrum boðin skimun við 19-20 vikur þeim að kostnaðarlausu.



## 11-14 vikna skimun - Samþætt líkindamat

Tilgangur þessarar skimunar er að meta líkur á [litningafrávik](#) hjá fósturinu. Einnig er líkamsgerð fósturs skoðuð eins vel og unnt er á þessum tíma m.t.t. sköpulagsgalla.

## Samþætt líkindamat

Við 11-14 vikna skimun er gert samþætt líkindamat sem byggir m.a. á eftirfarandi:

- ómskoðun á fósturinu
- mælingu á lífefnavísnum í blóði verðandi móður
- aldri móður



Ómskoðun á fósturinu er gerð til að meta meðgöngulengd, mæla hnakkabykk og skoða líkamsgerð fósturs.

Aldur fóstursins er fyrst metinn með mælingu á lengd þess frá höfði og niður á sitjanda (CRL). Þannig er meðgöngulengd reiknuð. Aldursgreining á þessum tíma er nákvæm þar sem öll fóstur eru svipuð að stærð fyrstu tuttugu vikurnar.





Öll fóstur hafa vökva undir húð á hnakkanum við 11-14 vikur. Þessi vökvamyndun kallast hnakkapýkkt. Þykkun á þessu svæði getur verið merki um að fóstrið hafi Downs heilkenni, þó getur aukin hnakkapýkkt sést á heilbrigðum fósturum. Einnig eru þekkt tengsl á milli aukinnar hnakkapýkktar og þrístæðu 13 og 18 og ákveðinna hjartagalla. Aukin hnakkapýkkt getur því verið vísbending um vanda en er ekki staðfesting eða greining.

Mæling á lífefnavísunum í blóði verðandi móður. Lífefnavísar eru prótein (frítt  $\beta$ -hcg og PAPP-A) sem berast frá fylgju og fóstri yfir í blóð verðandi móður. Magn þeirra í blóði er mismunandi á meðgöngutímanum en frávik frá því getur verið vísbending um litningagalla.

Aldur móður hefur áhrif. Með hærri aldri móður aukast líkur á sumum litningafrávikum hjá fóstri.

Hægt er að þiggja 11-14 vikna ómskoðun án þess að metnar séu líkur á litningafrávikum með samþættu líkindamati. Þá er meðgöngulengd metin, fjöldi fóstura og líkamsgerð fósturs skoðuð

#### Niðurstöður úr 11-14 vikna skimun

Niðurstöður úr [samþættu líkindamati](#) eru notaðar til að reikna líkur á því að fóstrið hafi litningafrávik. Niðurstöður eru settar fram í tölum, sem segja hversu líklegt það er að barnið hafi litningafrávik. (T.d. 1 af 650 þýðir að líkurnar eru þær að 1 barn af 650 fæddum börnum hafi litningafrávik).

Viðmiðunarmörk sem sett eru til frekari rannsókna eru 1 af 100 fyrir þrístæðu 21 og 1 af 50 fyrir þrístæður 13 og 18.

Um 97% kvenna sem fara í 11-14 vikna fósturskimun fá niðurstöður um litlar líkur á litningafrávikum. Um það bil 3% kvenna sem fara í fósturskimun fá niðurstöður um auknar líkur á litningafrávikum

#### Líkur á litningafrávikum reiknast minni en viðmiðunarmörk.



Reiknist líkur á litningafrávikum minni en viðmiðunarmörk er ekki talin ástæða til þess að bjóða fósturgreiningu með litningarannsókn. Ef hnakkapýkkt mælist hins vegar aukin er boðið upp á hjartaómskoðun á fósturinu við 16 – 20 vikur hjá barnahjartalækni.

Dæmi: 1 af 200 eru minni líkur en 1 af 100.

**Því hærri sem seinni talan er því minni líkur eru á því að barnið hafi Downs heilkenni.**

Í prósentum eru 1 af 200 = 0,5% líkur og 1 af 100 = 1% líkur.

Það er mikilvægt að átta sig á því að reiknist líkur minni en viðmiðunarmörk, sem gefur til kynna litlar líkur á litningafrávikum, þýðir það einfaldlega bara það: líkurnar eru litlar. Það þýðir ekki að það sé engin hættu á því að barnið hafi litningafrávik, heldur einungis að það sé ólíklegt

### Líkur á litningafrávikni reiknast meiri en viðmiðunarmörk.



Reiknist líkur á litningafrávikni meiri en viðmiðunarmörk, þýðir það að líkur á litningafrávikni teljast vera auknar og þá er verðandi foreldrum boðin [fósturgreining](#) með litningarannsókn.

Dæmi: 1 af 50 er meiri líkur en 1 af 100.

**Því lægri sem seinni talan er því meiri líkur eru á því að barnið hafi Downs heilkenni.**

Í prósentum er 1 af 50 = 2% líkur og 1 af 100 = 1% líkur.

Það er mikilvægt að átta sig á því að reiknist líkur meiri en viðmiðunarmörk þýðir það bara að reiknaðar líkur eru auknar. Það er ekki staðfesting á litningafrávikni

### Falskt jákvætt/falskt neikvætt svar.

Fósturskimun fyrir Downs heilkenni gefur ekki alltaf réttar niðurstöður. Þær geta bent til þess að barnið hafi Downs heilkenni þegar það í raun hefur það ekki. Það kallast „falskt jákvætt” svar. Á sama hátt geta niðurstöður bent til þess að barnið hafi ekki Downs heilkenni þegar það í raun hefur það. Það kallast „falskt neikvætt” svar.



### Hvenær liggja niðurstöðurnar fyrir?

Niðurstaða úr ómskoðun fæst strax en niðurstaða úr blóðrannsókn tekur lengri tíma. Lokasvar úr samþættu líkindamati liggur fyrir þegar allar niðurstöður eru komnar, oftast innan tveggja daga. Reiknist líkur á litningafrávikni meiri en viðmiðunarmörk, er hringt í verðandi foreldra og þeim boðið viðtal og ráðgjöf. Í næsta viðtali í mæðravernd eftir að líkindamatið er gert er farið yfir lokaniðurstöðurnar hjá þeim sem ekki reiknast með auknar líkur á litningafrávikni.

Athuga skal að fósturskimun við 11 – 14 vikur með samþættu líkindamati getur aðeins gefið niðurstöðu um meiri eða minni líkur á litningafrávikni miðað við ákveðin viðmiðunarmörk

### Líkur reiknast auknar – hvað þá?

Ef líkur á því að barnið hafi litningafrávik reiknast auknar þarf að taka ákvörðun um næsta skref. Það getur reynst mörgum erfitt og því fylgir oft tilfinningalegt álag.



Valkostirnir í stöðunni eru:

- Þú getur valið að þiggja ekki fósturgreiningu með litningarannsókn. Niðurstöðurnar úr fósturskimuninni standa eftir sem áður óbreyttar (líkur á litningafrávikni reiknuðust meiri en viðmiðunarmörk). Það getur valdið auknu álagi og streitu þann tíma sem eftir er af meðgöngunni.
- Þú getur valið að þiggja [fósturgreiningu](#) með litningarannsókn, með þeirri áhættu sem henni fylgir.



Viljir þú ekki lenda í þeirri stöðu að þurfa að velja á milli þessara valkosta, ættir þú að velta því vandlega fyrir þér hvort 11-14 vikna skimun sé góður kostur fyrir þig.

Það er velkomið að ræða niðurstöður úr samþættu líkindamati við ljósmóður eða lækni í meðgönguverndinni, á Fósturgreiningadeild LSH eða á Kvennadeild FSA

## 20 vikna skimun - ómskoðun



Tilgangur þessarar ómskoðunar er að skoða fóstrið, staðsetningu fylgjunnar og staðfesta meðgöngulengd. Einnig er fjöldi fóstara og magn legvatns athugað.

Fóstrið er skoðað markvisst frá toppi til tólar til þess að skoða almennt útlit og hreyfingar og meta hvort sköpulag þess og líffæri virðast eðlileg.

Fylgjan getur verið hvar sem er í legveggnum: aftarlega (nær baki móðurinnar), á framveggnum eða til hliðanna. Það hefur sjaldnast nokkra þýðingu fyrir meðgönguna eða fæðinguna. Ef fylgjan er neðarlega á legveggnum, nærri innra opi leghálsins, getur það haft þýðingu fyrir meðgönguna og fæðinguna. Þá telst fylgjan vera lágsæt (liggur lágt í legveggnum, við innra opi leghálsins) eða fyrirsæt (liggur yfir innra opi leghálsins, ýmist að hluta til eða alveg). Í þeim tilvikum er konunni boðin ómskoðun síðar á meðgöngunni. Þá kemur oftast í ljós að fylgjan er ekki lengur lágsæt.

Þegar meðgöngulengdin er staðfest er reiknað út hvaða dag 40 vikna meðgöngu er lokið. Það er oft kallað áætlaður fæðingardagur en hafa ber í huga að eðlileg meðgöngulengd er afar mismunandi, allt frá 37 vikum til 42ja vikna.

Oftast er hægt að greina kyn fósturs á þessum tíma. Hafi það ekki þýðingu fyrir heilsufar barnsins að vita hvert kynið er, er ekki ástæða til að skoða það sérstaklega. Hafa ber í huga að ef skilyrðin eru erfið til skoðunar, er einnig erfiðara að greina kyn fóstursins. Sjáist það hins vegar vel og hinir verðandi foreldrar vilja fá að vita kyn barnsins, er reynt að verða við þeim óskum. Það ber þó að taka niðurstöðunni með fyrirvara.

Á flestum stöðum þar sem ómskoðanir á meðgöngu fara fram er hægt að fá myndir af fósturinu. Best er að láta vita af því strax við komu ef áhugi er á að kaupa slíkar myndir.



## Niðurstöður úr 20 vikna skimun

Í 20 vikna skimun lítur oftast allt eðlilega út, fóstrið virðist heilbrigt og dafna vel. Skimunin er því ánægjuleg upplifun fyrir flesta. En það á því miður ekki við um alla.

## Frávik – hvað þá?

Í þeim tilvikum sem 20 vikna skimun sýnir frávik eru þvagfæra- og hjartagallar algengastir en þeir eru misalvarlegir. Önnur frávik sem geta komið ljós eru m.a.



miðtaugakerfisgallar, meltingarfæragallar, klofin vör og klumpufótur. Það fer eftir eðli frávíka hvert næsta skref er. Hægt er að fá upplýsingar og boðin er ítarlegri skoðun til að fá nákvæmari greiningu. Sú skoðun getur falið í sér litningarannsókn (legástungu), ómskoðun, sneiðmyndatöku eða blóðrannsókn, eftir því sem við á í

hverju tilviki. Stundum er boðið upp á fleiri ómskoðanir á meðgöngunni til að fylgjast með ástandi barnsins. Mörg þessara frávika er hægt að meðhöndla með aðgerð eða annarri meðferð eftir fæðingu.

Mörgum þykir gott að geta nýtt tímann fram að fæðingu til þess að búa sig undir að annast barn sem þarfnast sérhæfðrar meðferðar eða aðgerðar.

Það er hjálplegt og mikilvægt að fá greinargóðar upplýsingar um þá valkosti sem eru í stöðunni hverju sinni og gott er að spyrja jafnóðum um það sem þykir óljóst.

Þú getur staðið frammi fyrir því að þurfa að taka erfiðar ákvarðanir.

- Þú getur valið að þiggja ekki fósturgreiningu
- Þú getur þurft að taka ákvörðun um hvort þú vilt þiggja [fósturgreiningu](#) með litningarannsókn með þeirri áhættu sem henni fylgir
- Þú getur þurft að taka ákvörðun um hvort þú viljir ljúka meðgöngunni með fóstureyðingu

Viljir þú ekki vita fyrir fæðingu hvort barnið þitt hefur einhver frávik sem hægt er að sjá í 19-20 vikna skimun, ættir þú e.t.v. ekki að þiggja skimunina.

## Fósturgreining

Fósturgreining er rannsókn gerð til þess að greina litningagerð fósturs og frávík. Fósturgreining er gerð með ómskoðun, blóðsýnatöku eða sneiðmyndatöku. Til þess að greina litningagerð fósturs þarf að gera [legástungu](#) og taka fylgjuvefsýni eða legvatnssýni. Legástunga fylgir um 1% hætta á fósturláti.



Fósturgreining er í boði ef:

- 11-14 vikna skimun eða 19-20 vikna skimun gefa vísbendingu um frávik, t.d. ef um er að ræða aukna hnakkþykkt eða sköpulagsgalla fósturs
- kona hefur áður fætt eða gengið með barn með litningafrávik
- kona hefur áður fætt eða gengið með barn með alvarlegt frávik
- verðandi foreldri eða einstaklingur í nánustu fjölskyldu er með litningafrávik
- verðandi foreldri eða einstaklingur í nánustu fjölskyldu er með alvarlegt frávik
- kona er 35 ára eða eldri og kýs að sleppa samþættu líkindamati við 11- 14 vikur

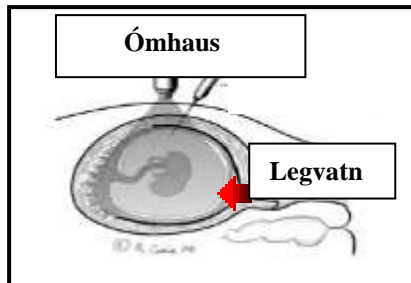
Legástunga er gerð á Fósturgreiningadeild Landspítala og greiða þarf fyrir rannsóknina hafi konan ekki farið í 11-14 vikna skimun áður.

### Legástunga. Fylgjuvefsýni - legvatnssýni

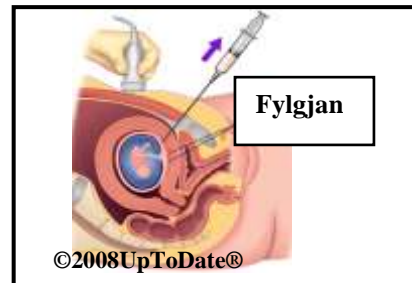
Við legástungu er notuð sprauta með langri nál sem stungið er í gegnum kviðvegg móður. Fylgjuvefsýni eða legvatnssýni er dregið upp í sprautuna. Þegar fylgjuvefsýni er tekið er gerð staðdeyfing á stungustað.

Ómskoðun er gerð til að sjá fóstrið, fylgjuna og legvatnið og sjá hvar best er að taka sýni. Hægt er að taka fylgjuvefsýni eftir 11 vikna meðgöngu. Ekki er mælt með því að gera það fyrir vegna hættu á fósturskaða.

Hægt er að taka legvatnssýni við 15 - 20 vikna meðgöngu.



**Legvatnssýnataka**



**Fylgjuvefsýnataka**

Við legástungu getur örllítið magn af blóði fósturs borist í blóðrás móður. Það getur valdið mótefnamyndun hjá þeim konum sem eru í Rh- blóðflokki. Til þess að koma í veg fyrir það er þeim gefin immunóglóbúlín sprauta eftir legástunguna. Móðirin getur fundið fyrir vægum óþægindum við stunguna. Í einstaka tilvikum getur hún fundið fyrir vægum samdráttum, örllitilli blæðingu og/eða lítilsháttar legvatnsleka um leggöng eftir ástunguna. Konan fær nánari upplýsingar um legástunguna; undirbúning og mögulega fylgikvilla, á Fósturgreiningadeild LSH.

Legástungu fylgir um 1% hættu á fósturláti.

### Niðurstöður úr fósturgreiningu



Það fer eftir því hvaða rannsókn er gerð hvenær niðurstöður liggja fyrir. Reynt er að flýta því eins og kostur er.

Þegar fylgjuvefsýni er tekið fæst bráðabirgðasvar um tveimur sólarhringum síðar en það tekur um það bil tvær vikur að fá lokasvar.

Þegar legvatnssýni er tekið liggja niðurstöður fyrir að tveim vikum liðnum.

Það er eðlilegt að kvíði, streita og áhyggjur geri vart við sig á meðan beðið er eftir ítarlegri skoðun og niðurstöðum. Mikilvægt er að reyna að draga úr vanlíðan og ræða málin.

Gott er að hafa í huga þá staðreynd að flestar konur sem fara í fósturgreiningu vegna niðurstöðu skimunar um auknar líkur á litningafráviki, fá þá niðurstöðu að barnið þeirra sé með eðlilega litningagerð. Þær upplýsingar nægja sumum til að draga úr kvíða, á meðan aðrir hafa þörf fyrir að ræða þetta frekar.



### **Frávik – hvað þá?**

Ef niðurstaðan úr fósturgreiningunni er sú að barnið þitt hafi eitthvert þeirra litningafrávika sem verið var að leita að, eða önnur alvarleg frávik, stendur þú frammi fyrir því að þurfa að taka erfiðar ákvarðanir.

Valkostirnir í stöðunni eru:

- Þú getur valið að halda meðgöngunni áfram og búa þig undir fæðingu og umönnun barns sem gæti þurft á sérhæfðri meðferð eða aðgerð að halda eða að búa þig undir fósturlát eða fæðingu barns sem að öllum líkindum mun deyja fljótlega eftir fæðingu
- Þú getur valið að halda meðgöngunni áfram og gefa barnið til ættleiðingar
- Þú getur valið að ljúka meðgöngunni með fóstureyðingu

**Það er þitt að ákveða (ykkar verðandi foreldra) hvaða kost þú velur og annarra að styðja þig í þeirri ákvörðun og virða hana**

Heimildir.

1. Anna Björg Aradóttir, Arnar Hauksson, Guðlaug Torfadóttir, Hildur Harðardóttir, Jón Jóhannes Jónsson, María Hreinsdóttir og fl. *Fósturskimun og fósturgreining á meðgöngu*. Bæklingur gefinn út af Landlæknisembættinu, Miðstöð mæðraverndar og Landspítala Háskólasjúkrahúsi: 2008.
2. Benacerraf, B.R. *The sonographic diagnosis of fetal aneuploidy* [Official Reprint from UpToDate® Október 2007](#) Sótt í mars 2008.
3. Barss, V.A.; Messerlian, G.M.; Canick, J.A. *Overview of prenatal screening for Down syndrome*. [Official Reprint from UpToDate® Júní 2007](#) Sótt í mars 2008.
4. Björklund, U. og Pilo, C. *Fosterdiagnostik*. Gothia Forlag: 2007.
5. Canick, J.A.; Messerlian, G.M.; Farina, A. *First trimester and integrated screening for Down syndrome and trisomy 18*. [Official Reprint from UpToDate® September 2007](#) Sótt í mars 2008.
6. Canick, J.A.; Messerlian, G.M.; Halliday, J.V. *Patient information: First trimester and integrated screening for Down syndrome*. [Official Reprint from UpToDate® Júlí 2007](#) Sótt í mars 2008.
7. Enkin, M., Keirse, MJNC., Neilson, J., Crowther, C., Duley, L., Hodnett, E. og fleiri. *A guide to effective care in pregnancy and childbirth*. 3ja útg. Oxford:Oxford University Press: 2000.
8. Ghidini, A. *Amniocentesis: Technique and complications*. [Official Reprint from UpToDate® Ágúst 2007](#) Sótt í mars 2008.
9. Ghidini, A. *Patient information: Amniocentesis*. [Official Reprint from UpToDate® Apríl 2007](#) Sótt í mars 2008.
10. Ghidini, A., McLaren, R. *Patient information: Chorionic villus sampling*. [Official Reprint from UpToDate® Febrúar 2007](#) Sótt í mars 2008.
11. Ghidini, A., McLaren, R. *Chorionic villus sampling: Risks, complications, and techniques*. [Official Reprint from UpToDate® Apríl 2008](#) Sótt í maí 2008.
12. Hildur Kristjánsdóttir. *Af hverju fara þunguðar konur í ómskoðun?* Læknablaðið 2001; 87: fylgirit 42.
13. Hildur Kristjánsdóttir. *Allt vegna fóstursins*. Kafli í: Ólafur Páll Jónsson og Andrea Ósk Jónsdóttir. *Sjúkdómsvæðing*. Háskólaútgáfan: 2004: bls. 42-63.
14. Hsu, L.Y.F. *Cytogenetic abnormalities in the embryo, fetus and infant*. [Official Reprint from UpToDate® Júní 2006](#) Sótt í mars 2008.
15. Hynes, L. *The midwife's client*. Kafli í: Bennett, V.R. og Brown, L.K. *Myles Textbook for Midwives*. Churchill Livingstone: 1999: bls.13-31.
16. Proud, J. *Specialised antenatal investigations*. Kafli í: Bennett, V.R. og Brown, L.K. *Myles Textbook for Midwives*. Churchill Livingstone: 1999: bls. 371-387.
17. Landlæknisembættið. *Dreifibréfi Landlæknisembættisins nr.9/2006. Tilmæli um fósturskimun á meðgöngu*. Október 2006.
18. Lewander, E., Calén, S., Björklund, U. *NUPP- ultraljud kombinerad med blodprov (KUB)*. Vårdguiden. Stockholms Låns Landsting: Ágúst 2006. [www.vardguiden.se](http://www.vardguiden.se)
19. Lewander, E., Calén, S., Wessel, H. *Ultraljud vid graviditet*. Vårdguiden. Stockholms Låns Landsting: Júní 2007. [www.vardguiden.se](http://www.vardguiden.se)
20. María Hreinsdóttir og Þóra Fisher. *Fósturgreining á meðgöngu*. Bæklingur gefinn út af Landspítala Háskólasjúkrahúsi, Kvinnasviði, Fósturgreiningadeild: 2005.
21. MÖSAM-hópurinn (fæðingarlæknar og ljósmæður í mæðravernd í Stokkhólmi) *Om fosterdiagnostik De allra flesta barn föds friska*. Vårdguiden. Stockholms Låns Landsting [www.vardguiden.se](http://www.vardguiden.se)
22. Nilsson, L., Hamberger, L. *Barn verður til*. Vaka-Helgafell: 2004
23. NHS. *Routine antenatal care for healthy pregnant women. Understanding NICE guidance-information for pregnant women, their families and the public*. The National Institute for Clinical Excellence: Október 2003.
24. NHS. *Screening tests for you and your baby. Important information for you to keep with your hand-held maternity records*. National Screening Committee: 2008.
25. NHS. *Testing for Down's syndrome in pregnancy. Choosing whether to have the tests is an important decision, for you and for your baby*. National Screening Committee.

Kærar þakkir fyrir yfirlestur:

Helga Gottfredsdóttir, ljósmóðir á Miðstöð mæðraverndar og lektor HÍ

Hildur Kristjánsdóttir, ljósmóðir á Miðstöð mæðraverndar

Jóna Dóra Kristinsdóttir, ljósmóðir á Miðstöð mæðraverndar

Ólafía M. Guðmundsdóttir, ljósmóðir á Fósturgreiningadeild Landspítala

Ósk Ingvarsdóttir, lækni á Miðstöð mæðraverndar

Þóra Steingrimsdóttir, yfirlæknir á Miðstöð mæðraverndar og lækni á Landspítala